

**Facharzt-Prüfungsvorbereitungsseminar Wien, 5. Oktober 2022**

## **Pädiatrische Gastroenterologie, Hepatologie und Ernährung**

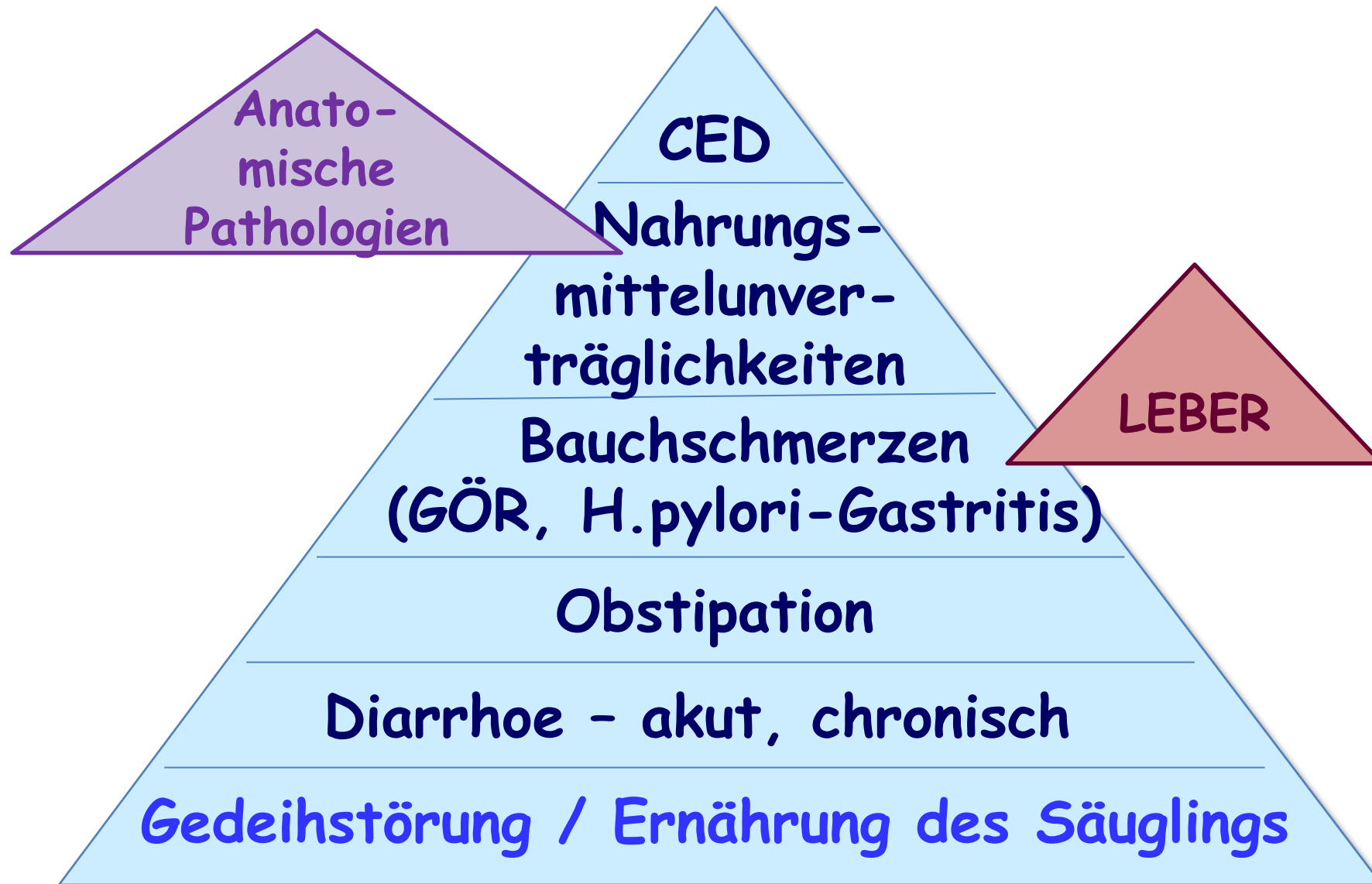
**Almuth Christine Hauer, MD PhD**

**ÖÄK-Ausbildungsstätte und GPGE-Weiterbildungszentrum  
für Pädiatrische Gastroenterologie, Hepatologie und Ernährung**

**Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde  
Medizinische Universität Graz**

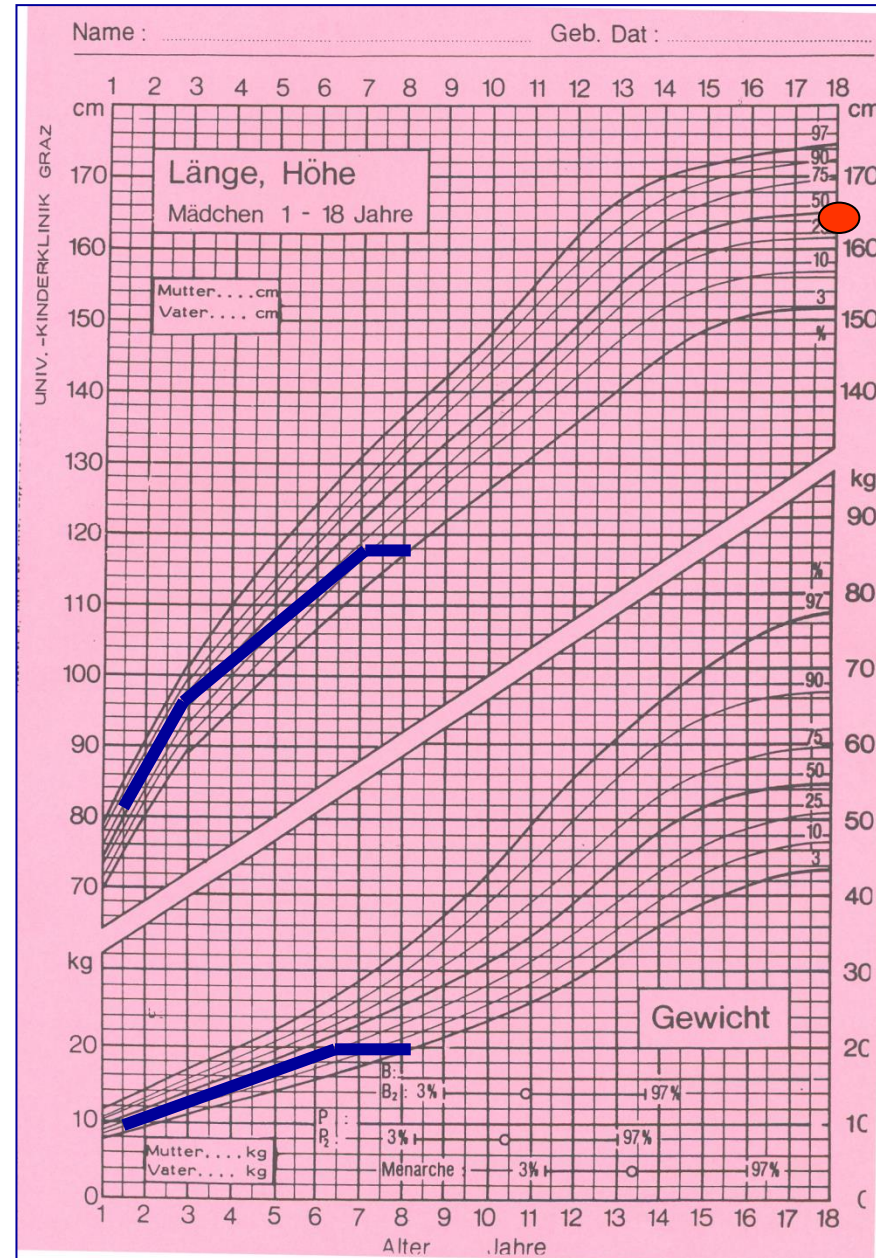
# Themen, ...

---



# Gedeihstörung - Definitionen:

- Abfall der Verlaufskurve
  - des Körpergewichts
  - evtl. der Körperlänge
  - unter die **3. Perzentile**
  
- Abfall der Verlaufskurve
  - der Körperlänge
  - um **> 2 Perzentilen**
  - unter jene der **genetischen** Zielgröße
  
- "Kreuzen der Verlaufskurven"





## Ursachen (Industrielländer):

- **Angeborene Störungen**
- **Chronische Erkrankungen**

## Entstehungsmechanismen:

- **Unzureichende Kalorienaufnahme**
- **Malabsorption - Maldigestion**
- **Gesteigerter Energieumsatz**





## Klinische Leitsymptome, II

### b) Haut

- **Blässe: Anämie** (Eisen? Vitamin B<sub>12</sub>? Folsäure?)
- **Atopische Dermatitis:** Nahrungsmittelallergie?
- **Mundsoor:**
  - + chronische Diarrhoe, HNO-/Atemwegsinfekte im 1. Lebensjahr
  - = Immundefekt?
- **Bläschen / Erosionen** (Mund, Nase, Akren, Anus):
  - = **Zinkmangel?**



# Ursachen einer Gedeihstörung

## Organisch

ZNS-“Pathologie“ / Infektion

Gastrointestinale

Erkrankungen

Chron. Herzinsuffizienz

Endokrine Erkrankungen

Lungenerkrankungen

Nierenerkrankungen

Chromosomale Aberrationen

Metabolische / angeborene Störungen

Chronische Infektion (i.e. TB, HIV-,...)

Chronische Inflammation

Immundefizienzen

Malignome

Kongenitale Syndrome (i.e durch Infektion)

## „Nicht-organisch“

Inadäquate Kalorien-Aufnahme

**Psychosoziale Ursachen, ...**



# Ursachen einer Gedeihstörung

## Organisch

## „Nicht-organisch“

### **Alarm-Zeichen für organische Ursache**

- Kardiale Symptome (Geräusch, Ödeme, ...)
- Entwicklungsverzögerung / Dismorphie
- Mangelnde Gewichtszunahme  
trotz adäquater Kalorienaufnahme
- Organomegalie / Lymphadenopathie
- Rezidivierende / schwere respiratorische,  
mukokutane oder Harnwegs-Infekte
- Rezidivierendes Erbrechen, Diarrhoe oder Dehydratation

# ● Diagnostik, II

## 2) Schwangerschaftsanamnese

- Probleme?
  - **Infektionen?** Hochdruck?
  - Nikotin, Alkohol, ...?
  
- **Intrauterine** Wachstumsverzögerung?

## 3) Geburtsanamnese

- Termingeburt?
- Maße bei der Geburt?
- Peripartale Asphyxie?

# ● Diagnostik, II



## 2) Schwangerschaftsanamnese

**Somatische Entwicklung des Neugeborenen  
geprägt von:**

- Körpermaßen der Mutter**
- intrauteriner Versorgung!**

## 3) Geburtsanamnese

- Termingeburt?**
- Maße bei der Geburt?**
- Peripartale Asphyxie?**



# ● Diagnostik, IV

## 4) Ernährungsanamnese

- Art der Nahrung
- Verabreichung der Nahrung
- Zeitpunkt / Art der Nahrungsumstellung
- Gehalt an:
  - Kuhmilch / Fruktose
  - Gluten
- Alternative Ernährungsformen: **Vegan = Vit. B<sub>12</sub>-Mangel!**



## Diagnostik, V

### 4a) Ernährungsprotokoll

#### Auswertung:

- **Kalorienzufuhr** – bezogen auf Alter des Kindes
- **Überangebot an Kohlenhydraten (Fruktose)?**
  - unausgewogene Ernährung?

Aber: Mangel an Protein, Fett, essenziellen Nährstoffen

Protein + Energie-Bedarf		
Alter (J.)	Protein g/kg	Energie kcal/kg
0 - 1	2.2	108
1 - 3	1.14	102
4 - 6	1.03	90
7 - 10	1.0	70



## Diagnostik, VI

### 4b) Fütterungsprobleme

- **Oromotorische Dysfunktion?**  
**Logopädie?**
- **Interaktionsprobleme?**  
**Beobachtung der Fütterungsszene**



# Ad **Beikost** – Empfehlungen der ESPGHAN

## Beginn mit Beikost (Industrielländer)



- "Shift" in Richtung jüngere Altersgrenze =

**Beikost** nach vollendetem 4. Lebensmonat (> 17 Wo), inklusive  
Gluten in kleineren Mengen, Hühnerei, Fisch, ...

## Denn:

- kein signifikantes Risiko höherer Infektionsrate
- positiver Einfluss auf immunmedierte chronische Erkrankungen?



## Spezialformulae:

### Extensive und partielle Hydrolysate (EHF, PHF) und Allergieprävention<sup>1-3</sup>

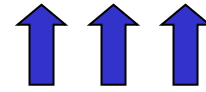
Intervention	Effekt	Empfehlungsgrad
• Exkl. Stillen (bis 5.LM)	Kuhmilchallergie ↓	A
• Stillen (WHO; bis 7.LM)	Atop. Ekzem (bis 3 J) ↓ Asthma (bis 6-16 J) ↓	B B
• EHF / keine Beikost (bis 5.-6. LM)	KMA (bis 5-7 J) ↓ Atop. Ekzem (bis 4 J) ↓	A
• PHF / keine Beikost (bis 5.-6. LM)	< als bei EHF /...	--

### Allergiepräventive Diät:

a) bei Hochrisikokindern? b) Effekt nach 4.-6. LM??

# Akute Diarrhoe – Definition

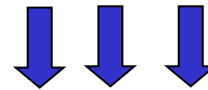
I) - Stuhlmenge



= **> 10g / kg KG / d bzw. > 200g / d**

(physiologisch: 5 - 10g /kg KG / d bzw. 100 - 200g / d)

- Stuhlkonsistenz



oder

II) Absetzen von **≥ 3 flüssigen\*** Stühlen / d

= der Form eines aufnehmenden Gefäßes  
entsprechende Konsistenz

Erreger	Erkrankungs- dauer
Rotaviren	5 - 7 Tage
Adenoviren	bis zu 12 Tagen
Norwalk-like (Noro)viren	1 - 2 Tage
Astroviren	2 - 3 Tage

# ● Akute Diarrhoe – Aspekt und Erreger

- **Makroskopischer Aspekt!**
  - wässrig??
  - **blutig?**

## Cave:

- **Bakterielle** Infektionen = evtl. „blutige“ Diarrhoe“!!  
(Campylobacter jejuni, Yersiniae, Salmonellae,  
Shigellae, enteropathogene E. coli, **EHEC**, **Clostridium diff.**)
- **Chronisch-entzündliche Darmerkrankung**

# **Akute** Diarrhoe – Aspekt und Erreger

- **Makroskopischer Aspekt!**
- wässrig??
- **blutig?**

## **Causative pathogens in developed regions:**

- **40%: Viruses (rota-/ adeno-/ noro-,...)**
- **20%: Bacteria (campylobacter jejuni, yersiniae, salmonellae, shigellae, pathogenic E. coli, clostr. diff.)**
- **5%: Parasites**
- **35%: No pathogens isolated**



# Akute Diarrhoe, I –

## Klinische Einschätzung des Dehydrations-Grades (WHO) (in % des akuten Gewichtsverlusts)

Indikator	$\leq 3\%$	3 – 9%
Fontanelle	unauffällig	etwas eingesunken
Hautturgor	unauffällig	evtl. ↓
Schleimhäute	feucht	trocken
Bulbus	unauffällig	etwas eingesunken
Harnmenge	normal	↓
Extremitäten	warm	↑
Rekapillar.-Zeit	unauffällig	
Bewusstseinslage	normal	nervös / lethargisch
Herzfrequenz	normal	normal
Blutdruck	normal	normal - ↓

**Primäre Indikation zur oralen Rehydratation!**



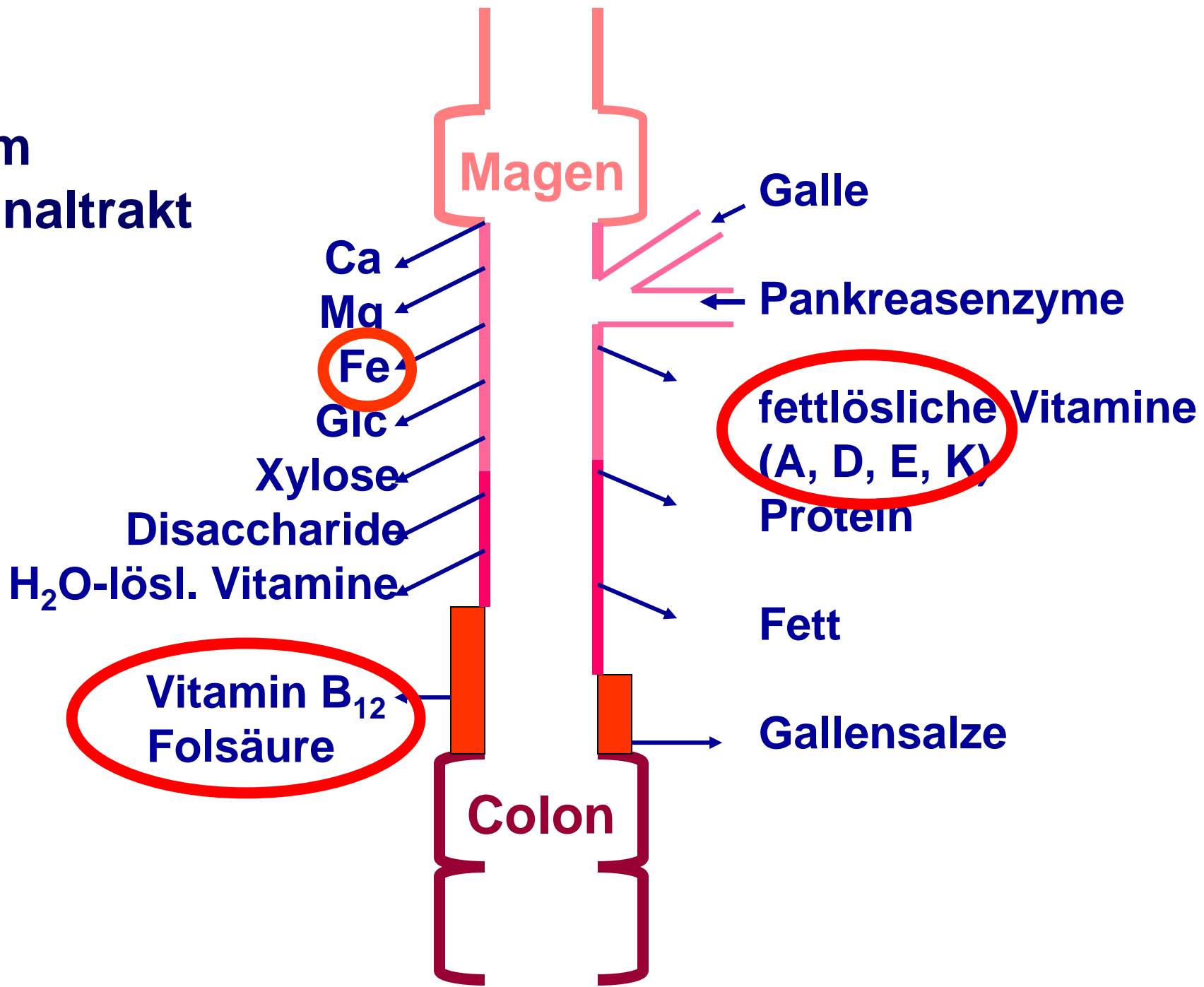
Die „**neun Säulen**“ der adäquaten Behandlung  
der **akuten Gastroenteritis** im Kindesalter \*

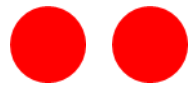
- 1) Verwendung **oraler Rehydrationslösung (ORL)**
- 2) **Hypotone ORL** (Na **60** mmol/L, Glukose 74 - 111 mmol/L)
- 3) **Rasche** Rehydration: in **3 - 4 Stunden**
- 4) Anschließend **rasche** Realimentation (**normale** Nahrung)
- 5) Spezialformula **nicht** gerechtfertigt
- 6) Verdünnte Milchfertignahrung **nicht** gerechtfertigt
- 7) **Weiterstillen** (während gesamter Erkrankungsdauer)
- 8) Bei persistierender Diarrhoe: **Flüssigkeitersatz** mit **ORL**
- 9) Keine unnötige Medikation

(\*WHO 1992; American Academy of Paediatrics 1997; ESPGHAN 2000)



# Resorption im Gastrointestinaltrakt

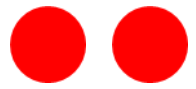




# Erkrankungen des Dünndarms

## a) Anatomische Abnormität

- **Beeinträchtigte Peristaltik (i.e. Intestinale Pseudo-Obstruktion ... )**
- **Intermittierende partielle intestinale Obstruktion  
(i.e. Malrotation mit intermittierendem Volvulus)**
- **Kurzdarmsyndrom  
(z.B. nach ausgedehnter intestinaler Resektion: “NEC”)**



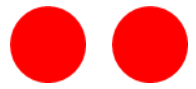
# Erkrankungen des Dünndarms

## a) Anatomische Abnormität

- Beeinträchtigte Peristaltik (i.e. Intestinale Pseudo-Obstruktion ... )

**Klinische Präsentation**  
**kongenitaler gastrointestinaler Malformationen**  
**(i.e. Malrotation; i.e. pancreas annulare):**

**Häufig Erbrechen!!**



# Erkrankungen des Dünndarms

## a) Anatomische Abnormität

- **Kurzdarmsyndrom**

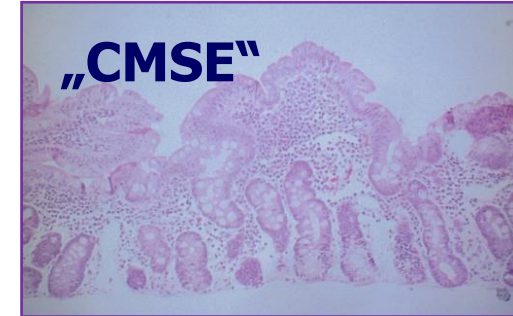
(z.B. nach ausgedehnter intestinaler Resektion: “**NEC**”)

**Folgen:**

- Malabsorption, Gedeihstörung, Vitaminmangel
- Bakterielle Fehlbesiedelung
- Hepatopathie (und Cholestase)

## b) Mukosale Abnormität (Enteropathien)

- **Nahrungsmittel-induzierte /-sensitive Enteropathien (Kuhmilchprotein, Soja, ...)**
- **Zöliakie**
- **Postenteritis-Syndrome (sekundäre Laktose-Intoleranz)**
- **Giardiasis ...**
- **Intestinale Lymphangiektasie**





# Syndrome chronischer Diarrhoe und Mangelernährung im Kindesalter

## Erkrankungen des Dünndarms

### c) Selektive angeborene Resorptionsstörung

- **Kongenitale Chloriddiarrhoe**
- **Glukose-Galaktose Malabsorption**
  
- **Kongenitaler Laktase-Mangel**
- **Sukrase-Isomaltase-Mangel**
  
- **Acrodermatitis enteropathica ...**



## 1) Pankreas-Erkrankung (Zystische Fibrose ...)

- Exokrine Pankreasinsuffizienz

Test:            Pankreas-Elastase-I (Stuhl)  
Bei Zystischer Fibrose zu niedrig!

## 2) Leber-Erkrankung

(- jede Ursache einer Gallengangsobstruktion, ...)

## 3) “Endokrine“ Diarrhoe

(- Zollinger-Ellison-Syndrom, „VIPom, ...)

# Klinische Differenzialdiagnostik – Neugeborene

Organisch bedingte **Obstipation**  
- am häufigsten bei Neugeborenen!

- **Mekoniumabgang > 24 Std. = > 90% Mb. Hirschsprung**  
= Aganglionose, im Rektum beginnend
- **Inzidenz 1:5000**
- **Knaben/Mädchen = 4 : 1**
- **Identifizierung mehrerer Suszeptibilitäts-Gene**  
(*RET, GDNF, EDNRB, EDN3, SOX10*) \*

● **Klinische Differenzialdiagnostik –  
Spätere Manifestation des Mb. Hirschsprung**

- bei „kurzem“ Mb. Hirschsprung:  
**Probleme erst mit / nach Beikost!**

(Provokation der Defäkation mittels  
Fieberthermometer etc.)

- **Gefahr: Enterokolitis!**  
(= Fieber, explosive blutige Diarrhoe,  
aufgetriebenes Abdomen; 2. - 4. Lebensmonat)





# Differenzialdiagnosen bei Obstipation (nach Altersstufe + **Häufigkeit!** \*)

## Neugeborene und Säuglinge

**Mb. Hirschsprung**

**Kongenitale anorektale Malformationen**

**Neurologische Erkrankungen**

**Enzephalopathie**

**Patholog. Veränderungen des Rückenmarks**

- Myelomeningocele, spina bifida, „tethered cord syndrome“

**Metabolische Ursachen**

- Hypothyreoidismus, Hyperkalziämie, Hypokaliämie, Diab. Insip.

**Medikamenten-NW**

\* Liste entsprechend Häufigkeit; Baker SS, JPGN 1999



# Warnsignale für organisch bedingte Obstipation

## Hinweise / Symptome

Mekonium > 48 Std., Gedeihstörung,  
kleinkalibriger Stuhl, **enger** Sphincter,  
leeres Rektum, palpable Faeces,  
Enterokolitis-Symptome

Anus abnorm (Aussehen/Position)

Reduzierte/r MER/Tonus (UE),  
Pilonidalsinus, kein Analreflex

Gedeihstörung + schwere  
respiratorische Infektionen

## Verdachtsdiagnose

Mb. Hirschsprung

Kongenitale anorektale  
Malformationen

Rückenmarks-Anomalie

Zystische Fibrose

●

2) **Pädiatrische Patienten und**  
**schwere abdominale Schmerzen**

a) **Ösophagogastroduodenoskopie (ÖGD)**  
zwecks Ausschluss **organischer** Erkrankung

b) Biopsien: - Histologie  
- Bakterienkultur (mit **Antibiogramm**)  
- Urease-Schnelltest

c) **Besprechung des Resultats mit Therapieangebot**

# Nicht-invasive Tests: 1) <sup>13</sup>C-Urea-Atemtest



Hohe Sensitivität + Spezifität (>96-97% )! <sup>3</sup>

- **Diagnose einer *H. pylori*-Infektion** <sup>1, 2</sup>
- **Monitoring des Therapieerfolgs** <sup>2, 4</sup>  
**(frühestens 4 Wochen nach beendeter Therapie)**

- 
- Non-Invasive Diagnostik:

## 2) Monoklonaler Stuhl-*H.pylori*-Antigen-Nachweis

- Invasive Diagnostik:

### Ösophagogastroduodenoskopie (6 gastrische Biopsien)

- bei ~ 80% infizierter Kinder mukosale Nodularität („goose bumps“)
  - v.a. im Antrum (relativ spezifisch: selektive Biopsien!)
  - besonders ausgeprägt bei höherer bakterieller Dichte
  - keine Korrelation mit Intensität der klinischen Beschwerden



## B) Empfohlene Eradikation + Verlaufskontrolle

= Nachgewiesene **H. pylori**-Infektion

Und:

- **Erosive** Gastritis
- **Erosive** Duodenitis

(= **Ulkus**vorläufer:

- **ernste, evtl. lebensbedrohliche Komplikation**
- **Ursache von:**
  - **okkultem Blutverlust**
  - **Eisenmangelanämie)**

## B) Empfohlene Eradikation + Verlaufskontrolle

Patienten mit **endoskopisch-(bakteriologisch)** nachgewiesener **H. pylori**-Infektion ohne Erosion oder Ulkus

- Besprechung des Resultats
- **Therapieangebot** (Besprechung der Vor-/ Nachteile)

Denn:

Wissen um Infektion macht **Angst**

= Verstärkung funktioneller Beschwerden

= evtl. sogar Entstehung eines **Ulkus** ....

## B) Praktische Umsetzung der Eradikation, I <sup>1</sup>

1. Medikamente (per os)

2. Dosis

3. Dauer

a) PPI

1 mg/kg; 1 x tgl.

Nach Antibiotogramm

b) Amoxicillin

50 mg/kg; 2 x tgl.

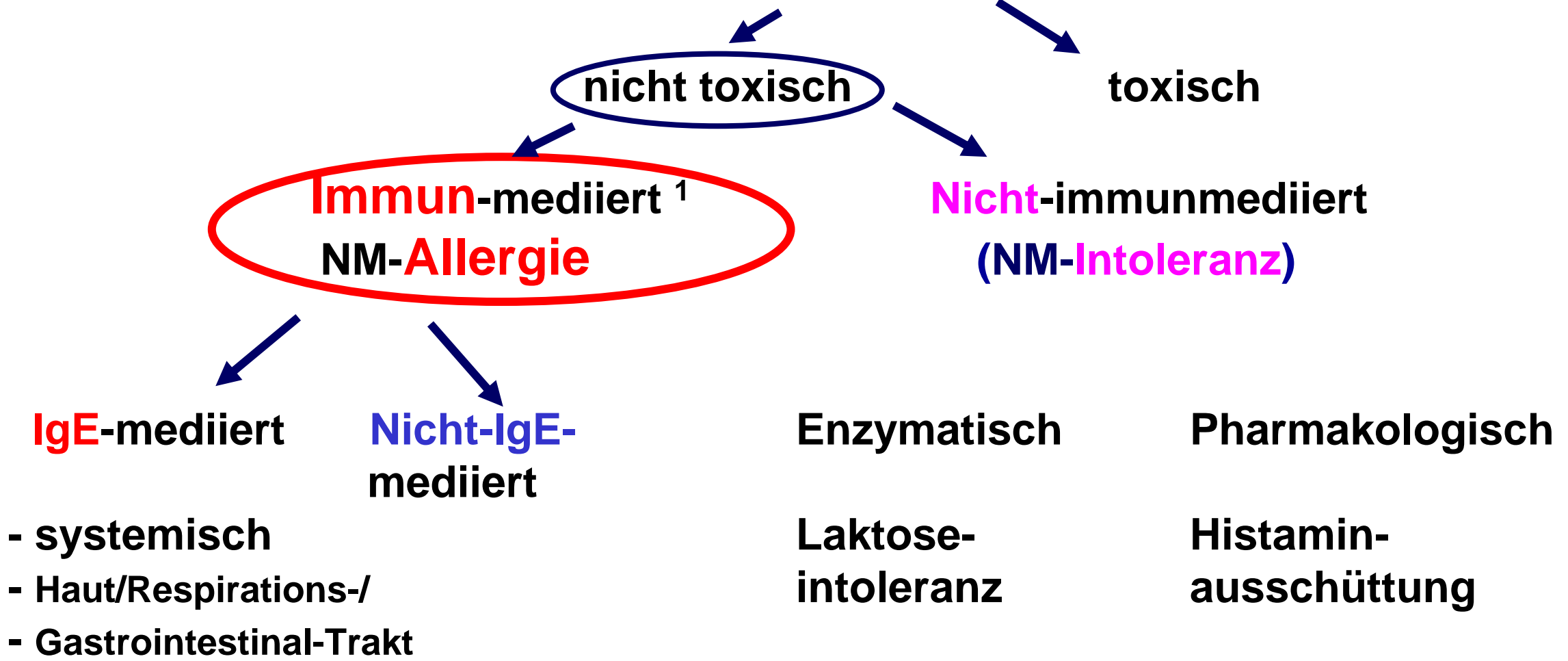
c) Clarithromycin  
oder  
Metronidazol

20 mg/kg; 2 x tgl.

14 Tage

# Definitionen

## Nahrungsmittel(NM)-Unverträglichkeit



<sup>1</sup> Definition World Allergy Organisation. Johansson SG, J Allergy Clin Immunol 2004; 113:832-6 (Positionspapiere EAACI 1995/2001, revidiert 2004) <sup>2</sup> Turnbull JL. Aliment Pharmacol Ther. 2015 Jan;41(1):3-25



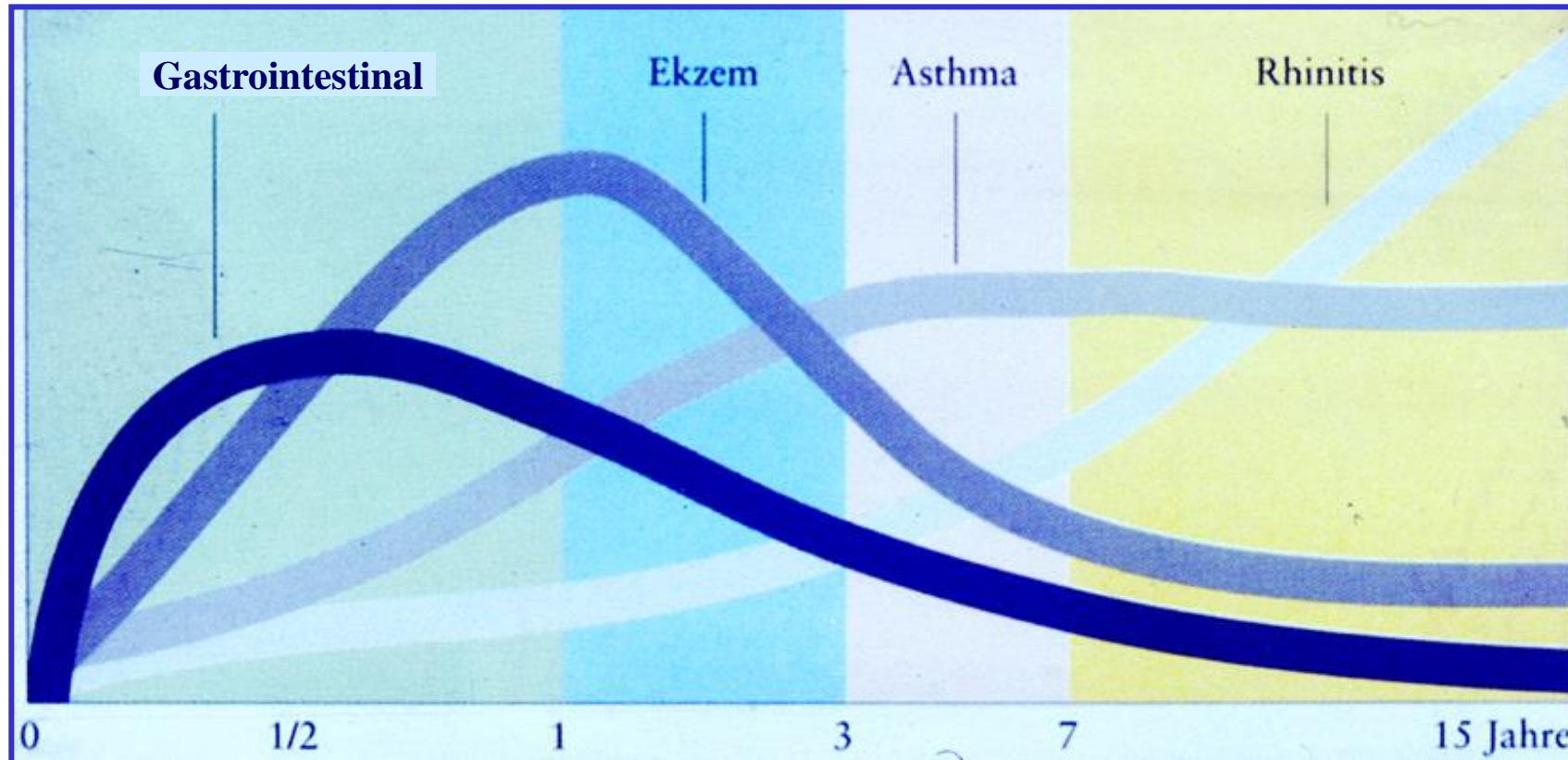
# Epidemiologie, I

- Prävalenz von Nahrungsmittelallergie: ~ 10% <sup>1-1a</sup>
- $\geq 5\%$  der Kinder / Jugendlichen < 18 Jahren (USA):  
gastrointestinale **allergische** Manifestationen

# Epidemiologie, II

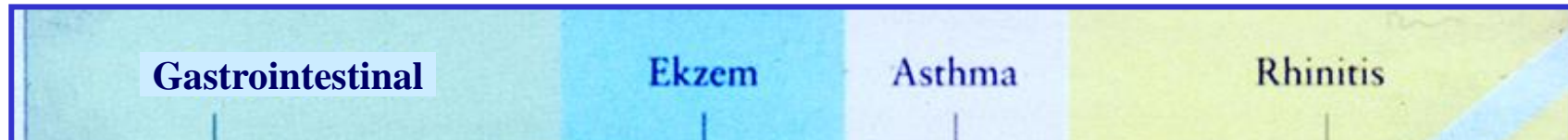
- bei ~ 3% aller Säuglinge;
- Erholungsraten:

- **meist transient** <sup>1-2, 6</sup>
- **56%** nach 1 Jahr / **87%** nach 3 Jahren <sup>2, 5</sup>
- **80%** mit 16 Jahren (**IgE**-mediert) <sup>4</sup>



# Epidemiologie, II

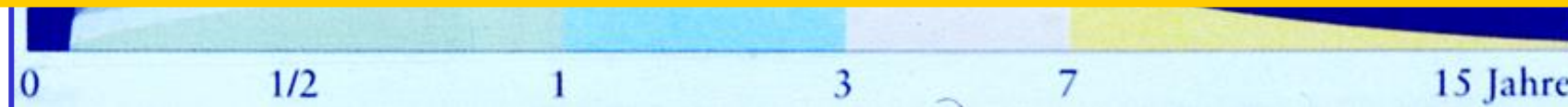
- bei ~ 3% aller Säuglinge;
- Erholungsraten:
  - meist **transient** <sup>1-2, 6</sup>
  - **56%** nach 1 Jahr / **87%** nach 3 Jahren <sup>2, 5</sup>
  - **80%** mit 16 Jahren (**IgE**-mediert) <sup>4</sup>



## Kuhmilchallergie (**KMA**) =

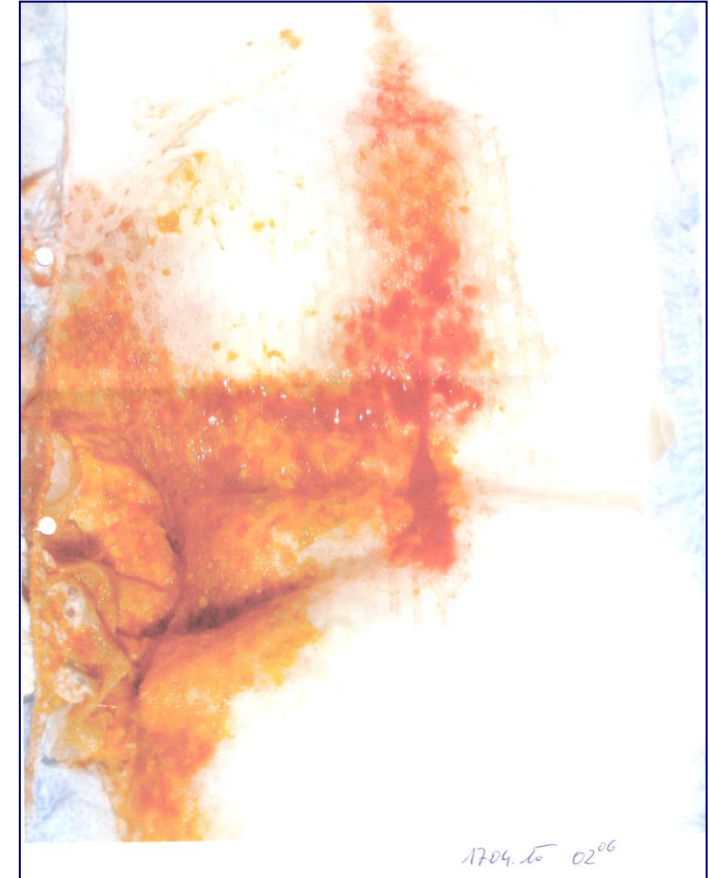
- häufigste Nahrungsmittel-**Allergie** im 1.Lebensjahr!

~ **50%**: Entwicklung einer Oligo-NM-Allergie (v.a. gastrointestinal) <sup>5</sup>  
- oft am Beginn des „allergic march“



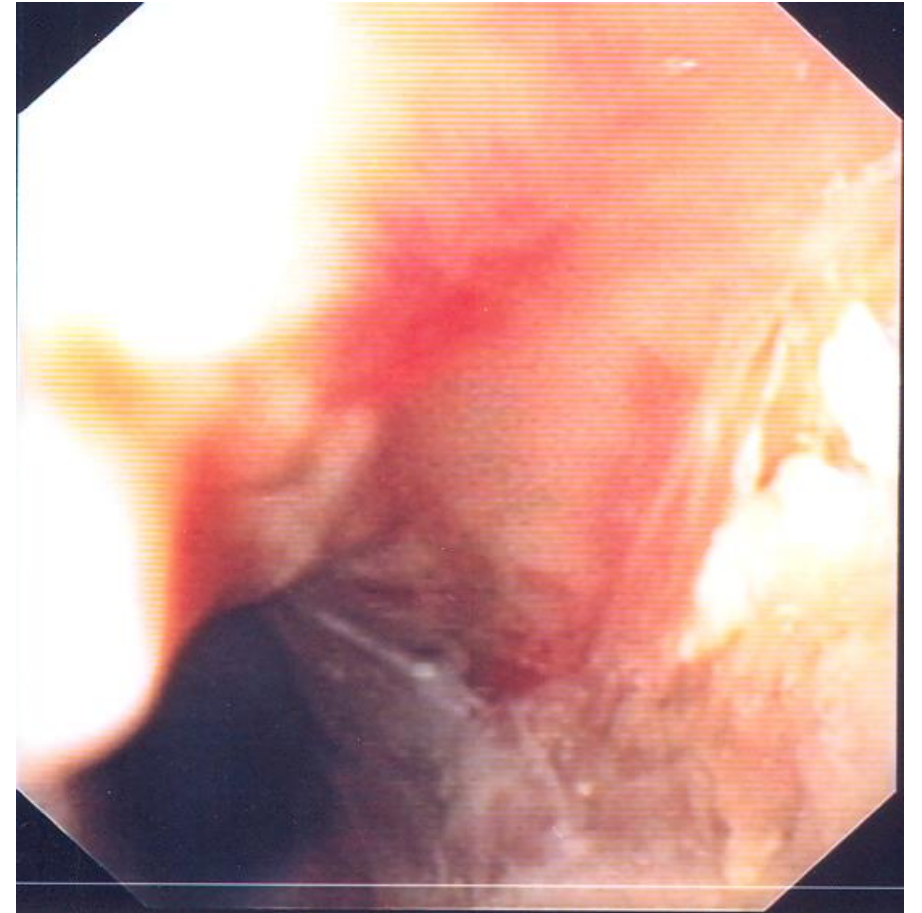
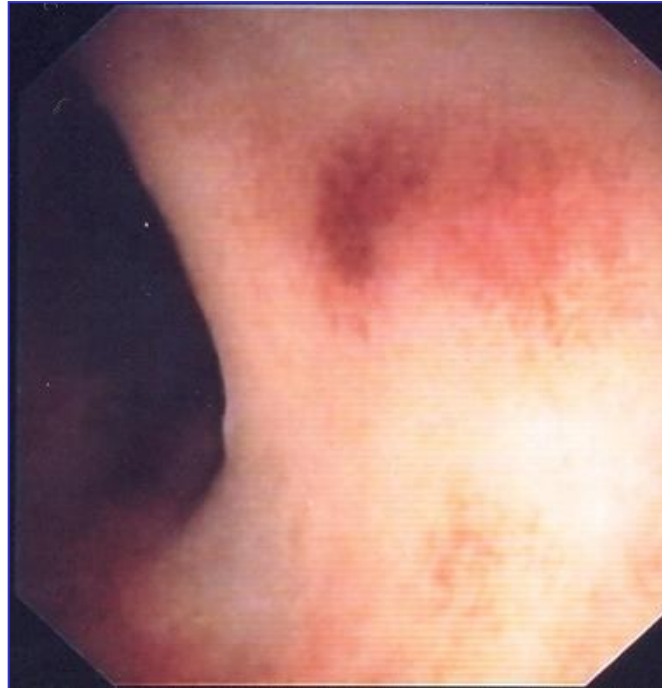
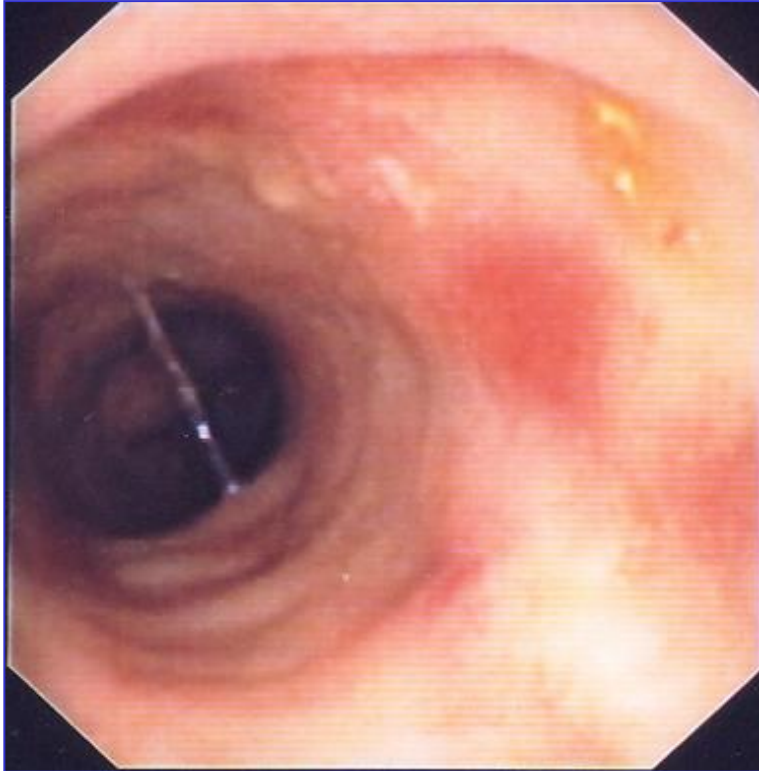
# KMP-induzierte Proktokolitis

- **Säuglinge** (Alter: < 2 Mon.); > **25%** fam. Atopie
- **Sehr guter AZ** (atop. Dermatitis)
- **Ernährung:**
  - **Muttermilch (ausschließlich)**
  - (**kmp**-haltige Formula)
  - noch keine Beikost
- **blutig-tingierter Stuhl**
- **Defäkationsschmerz**
- **Cave: Infektion / Inflammation anderer Genese?** <sup>1, 2</sup>





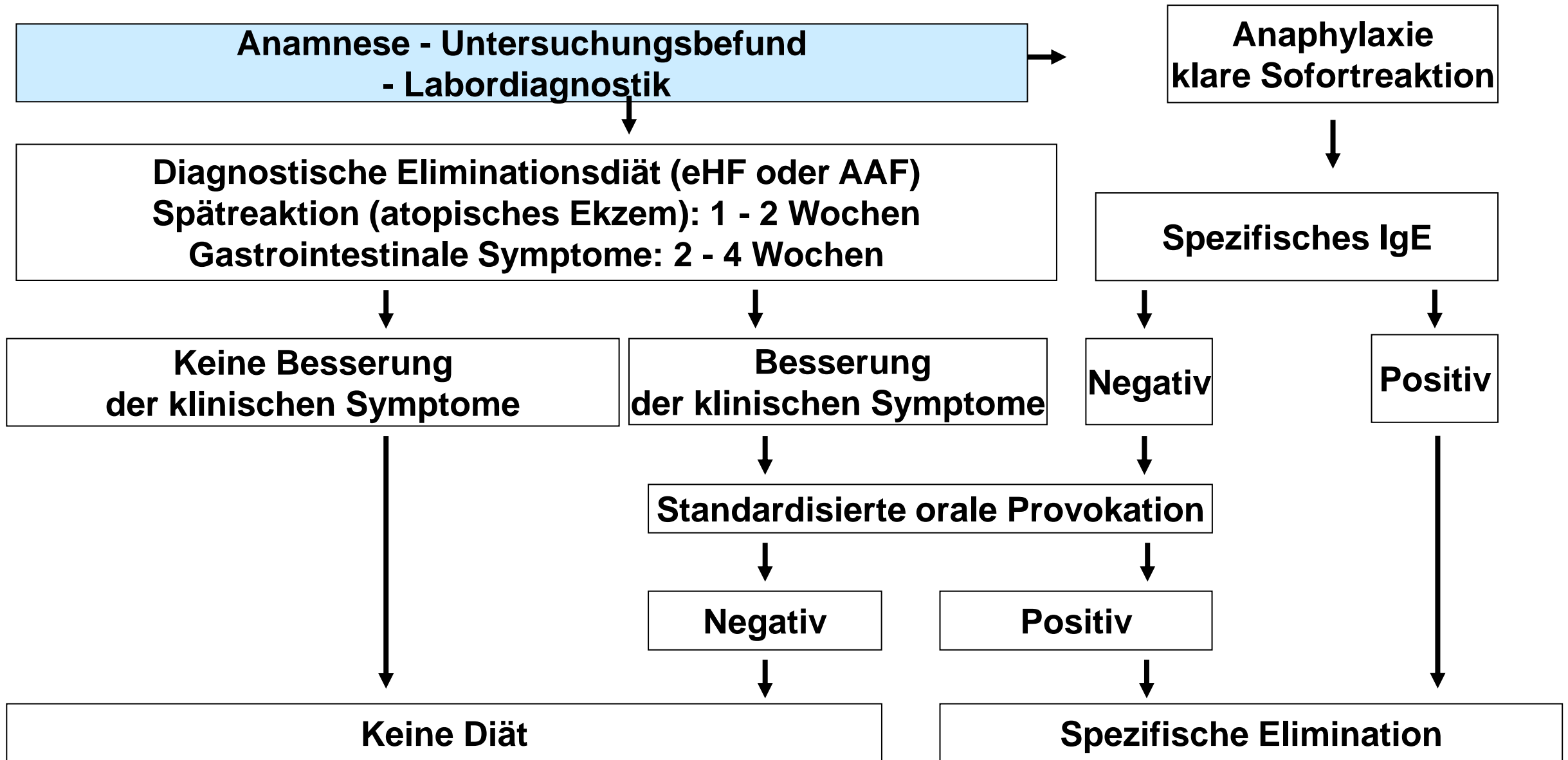
# KMP-induzierte Proktokolitis



## Koloskopie:

- fokales Erythem, Erosionen

# Diagnostisches und therapeutisches Vorgehen bei Verdacht auf KMPA <sup>1</sup>



# Definitionen

## Nahrungsmittel(NM)-Unverträglichkeit

nicht toxisch

toxisch

**Immun**-mediert <sup>1</sup>  
**NM-Allergie**

**Nicht-immunmediert**  
**(NM-Intoleranz)**

**IgE**-mediert

**Nicht-IgE**-  
mediert

**Klinisch bedeutsame  
Zucker-Intoleranzen**

**Pharmakologisch**

**Histamin-**  
**ausschüttung**

- systemisch

- Haut/Respirations-/GI-Trakt

<sup>1</sup> Definition World Allergy Organization. Johansson SG, J Allergy Clin Immunol 2004; 113:832-6 (Positionspapiere EAACI 1995/2001, revidiert 2004)

## Primäre Disaccharidase-Mängel

(genetisch)



- Kongenitaler Sukrase-Isomaltase-Mangel (**CSID**, I - IV)
- Kongenitaler Laktase-Mangel (**Alaktasie**)
- **Primäre Hypolaktasie vom adulten Typ**
- Maltase-Glukoamylase-Mangel
- Trehalase-Mangel

## Sekundäre Disaccharidase-Mängel

(erworben)

- Infektiöse Enteritis
- Zöliakie

## Niedrige Disaccharidaseaktivität

Frühgeborene

(ontogenetisch)



- **Primäre Hypolaktasie vom adulten Typ**  
= „lactose malabsorber“  
= „Laktoseintoleranz“

Laktose

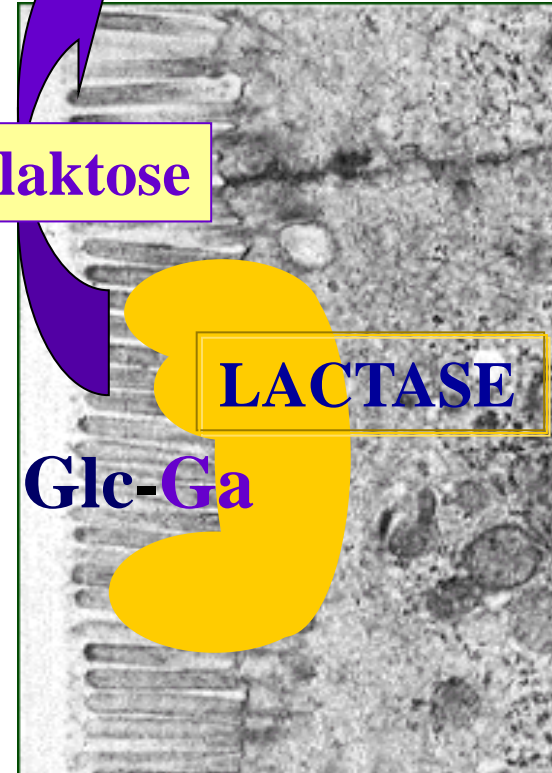


Glukose

Galaktose

LACTASE

Glc-Ga



## Ursachen:

1) **primär:**

**Enzymmangel**

Erwachsenenlaktase =  
**5-10%** der Neugeborenen-Laktase

2) **sekundär:**

**Mukosaschaden (Zöliakie)**

## **Fruktosemalabsorption, 3**

- **Symptome bei Kleinkindern:**
  - v.a., wenn **Apfelsaft > 50%** der konsumierten Getränke ausmacht (durchschnittl. Konsum / Tag: **150 - 600 ml Apfelsaft**) <sup>1</sup>
- **Chronische Diarrhoe** <sup>2</sup>  
(von konsumierter Menge abhängig, **kein Fieber!**, ...)
- **(Malnutrition + Gedeihstörung möglich)**

<sup>1</sup> Heitlinger LA, Lebenthal E. et al. (1988) *Pediatr Clin North Am* 35:239-55 <sup>2</sup> Lifshitz F, et al. (1992) *J Pediatr* 120:825-9

# ● Epidemiologie

## Zöliakie:

"jene genetisch determinierte Erkrankung des Menschen  
- mit der höchsten Prävalenz  
- und dennoch am wenigsten diagnostiziert" <sup>1</sup>

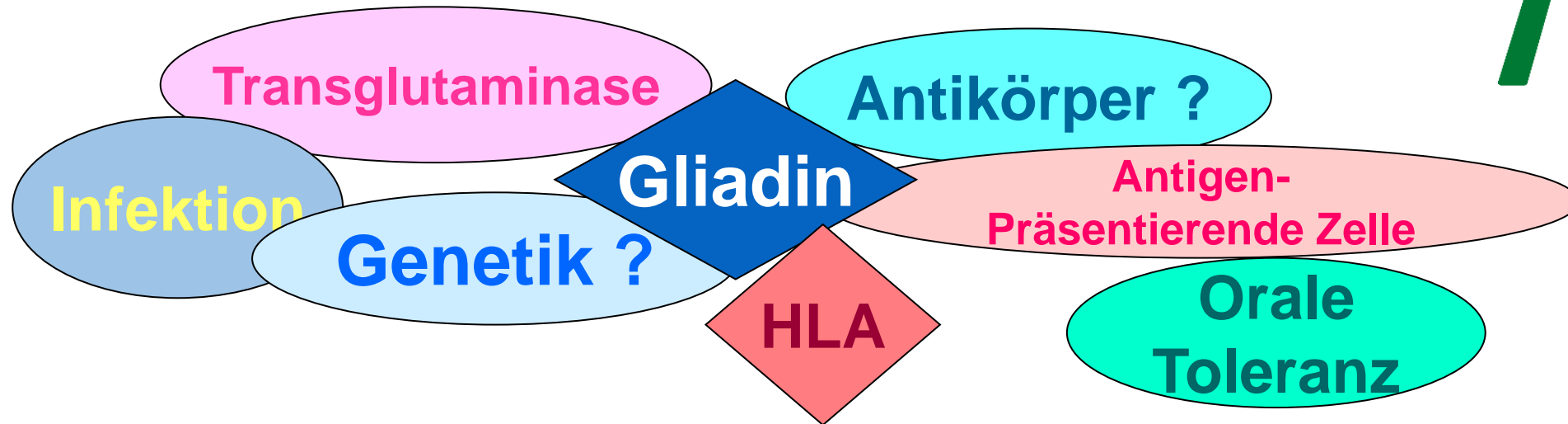
Prävalenz in Industrienationen: Etwa **1:100** (mindestens, ... = 1-2%)

In Industrieländern häufig keine oder minimale Symptome!

= 1 diagnostizierter Zöliakiepatient =  
5 - 10 nicht-diagnostizierte Zöliakiepatienten

<sup>1</sup> Catassi C, et al. In: Fasano A. et al (eds). Frontiers in celiac disease. Vol. 12. Basel, Karger; 2008. S. 23-31

# Hintergrund, I



„**Immun-vermittelte systemische Erkrankung**

- hervorgerufen durch **Gluten**
- bei **genetisch** suszeptiblen Individuen

charakterisiert durch:

- variable **glutenabhängige** klinische Manifestationen
- **zöliakiespezifische** Antikörper + **HLA-DQ2/DQ8**-Haplotypen
- **Enteropathie** <sup>1</sup>

<sup>1</sup> Husby S. et al. ESPGHAN Guidelines for the Diagnosis of Coeliac Disease. JPGN (54/1), Jan. 2012: 136

# Assoziationen <sup>1, 2</sup>

- **IgA - Mangel (10%)** <sup>3</sup>
- **Autoimmunerkrankungen**
  - **Diabetes Mellitus I**
  - **Autoimmunthyreoiditis**
  - **Autoimmunhepatitis** <sup>4, 5</sup>
  - **Juvenile rheumatoide Arthritis, ...**
- **Down-Syndrom (4-5%)**
- **Turner-Syndrom**
- **Williams-Syndrom**
- **Zöliakie in der Verwandtschaft (Grad I)**



<sup>1</sup> Ventura A, Clin Pediatr 2001 <sup>2</sup> Husby S. ESPGHAN guidelines for the diagnosis of coeliac disease. JPGN 2012 Jan / 2020 <sup>3</sup> Korponay-Szabo IR. Gut 2003; 52:1567-71

<sup>4</sup> Gianfrani C. Mini Rev Med Chem 2008; 8:129-34 <sup>5</sup> Leeds J. Br Med Bull 2008; 88:157-70

# • Transglutaminase-2 IgA-Antikörper

## PRO

## CAVE

- **höchst sensitiv (95-100%) - IgA-Mangel ausschließen!**
- **höchst spezifisch (95-100%)**
- **preiswerter als EMA**
- **nicht untersucherabhängig**

### Methodik:

- erkennt **Transglutaminase-2** als Antigen
- Bestimmung der Transglutaminase-Antikörper (**ELISA**)

# ESPGHAN Guidelines for Diagnosis of Coeliac Disease,

J Paed Gastroenterol Nutr, Vol. 54 (1), January 2012

**Zuweisung ad Pädiatrische Gastroenterologie:  
Diskussion von 2 Diagnosewegen inkl.  
Konsequenzen (Anamnese, anti-TG<sub>2</sub>-Titer)**

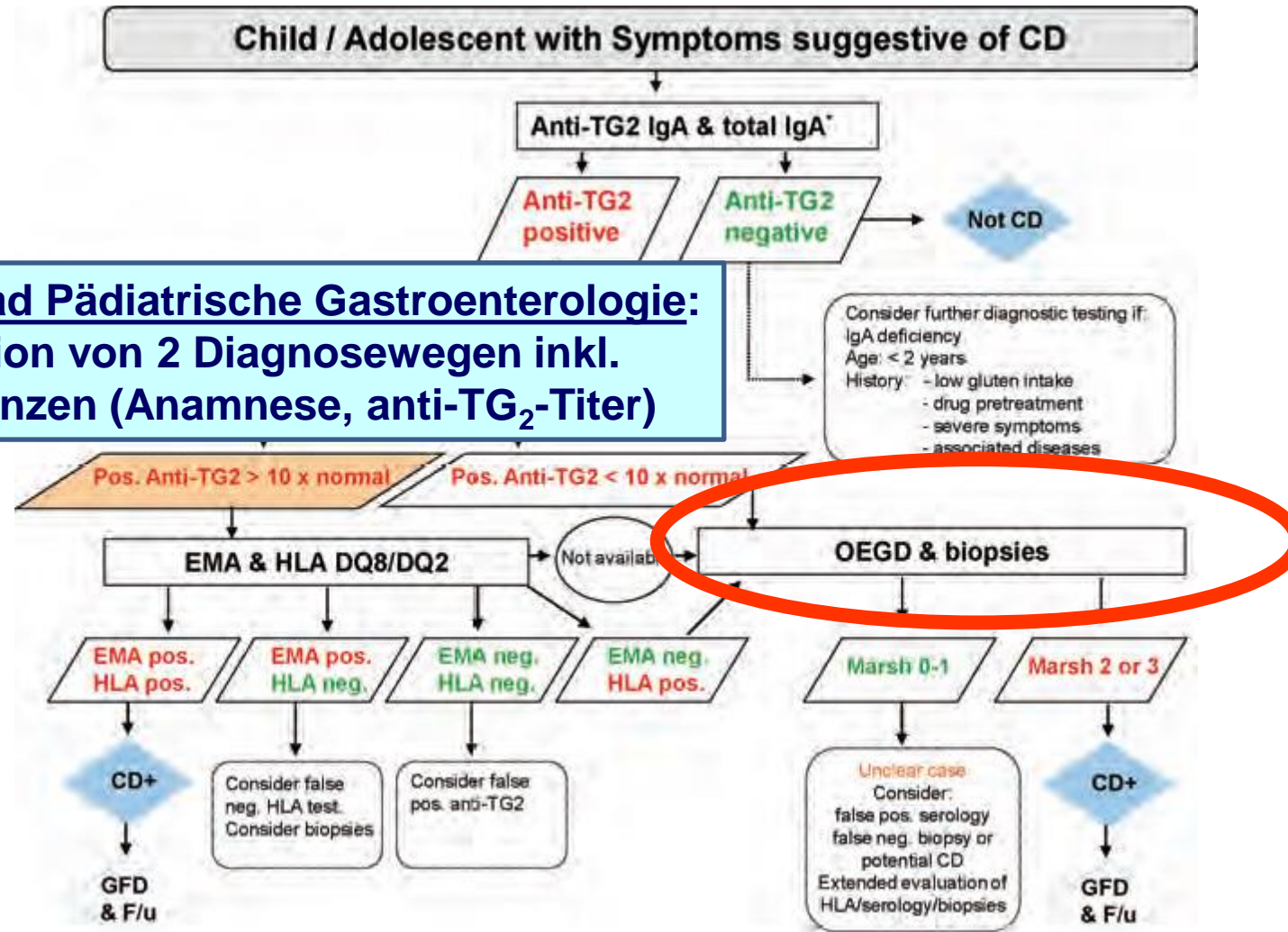


FIGURE 1. Symptomatic patient. CD: Coeliac disease; EMA: Endomysial antibodies; F/u: Follow-up; GFD: Gluten-free diet; GI: Gastroenterologist; HLA: Human leukocyte antigen; IgA: Immunoglobulin A; IgG: Immunoglobulin G; OEGD: Oesophagoduodenoscopy; TG2: Trans-glutaminase type 2.



# CED – Klinische Präsentation

## Symptome

## MC

## CU

Rektale Blutung

++

++++

Diarrhoe

++

++++

Bauchschmerzen

++++

+++

Gewichtsverlust

++++

++

Wachstumsstillstand

+++

+

Perianaler Befall

++

-

Mundulcera

++

+

Erythema nodosum

+

+

Fieber

++

+

Anämie

+++

+++

Arthritis

+

+





# CED – Klinische Präsentation

## Symptome

MC

CU

Rektale Blutung

++

++++

Diarrhoe

++

++++

Bauchschmerzen

++++

+++

Gewichtsverlust

Wachstumsstillstand

Perianaler Befall

Mundulcera

Erythema nodosum

Fieber

Anämie

Arthritis

**Wichtige Differenzial-Diagnose:**

„Hämatochezie“ = **Blutauflagerung auf dem Stuhl**  
+ sonst klinisch / laborchemisch unauffällige Befunde:

**Eher juveniler gastrointestinaler Polyp!**

# Diagnostischer "work-up" bei CED



1) Verdacht auf CED: Anamnese – klinische Untersuchung

2) Labor-Diagnostik:

BBD, BSG, CRP, E'lyte, Leber-/Nierenfunktion, pankreasspezifische Enzyme, GE, Albumin, Gerinnung, Serum-Elphor, Immunstatus, Calprotectin im Stuhl

3) Ausschluß anderer Ätiologien

(Stuhlkulturen, *C. difficile*-assay, Yersinien-Serologie, TB-Diagnostik, ...)

4) Spezielle Labordiagnostik: p-ANCA, TPMT-Aktivität

5) Klassifizierung der CED als MC oder CU

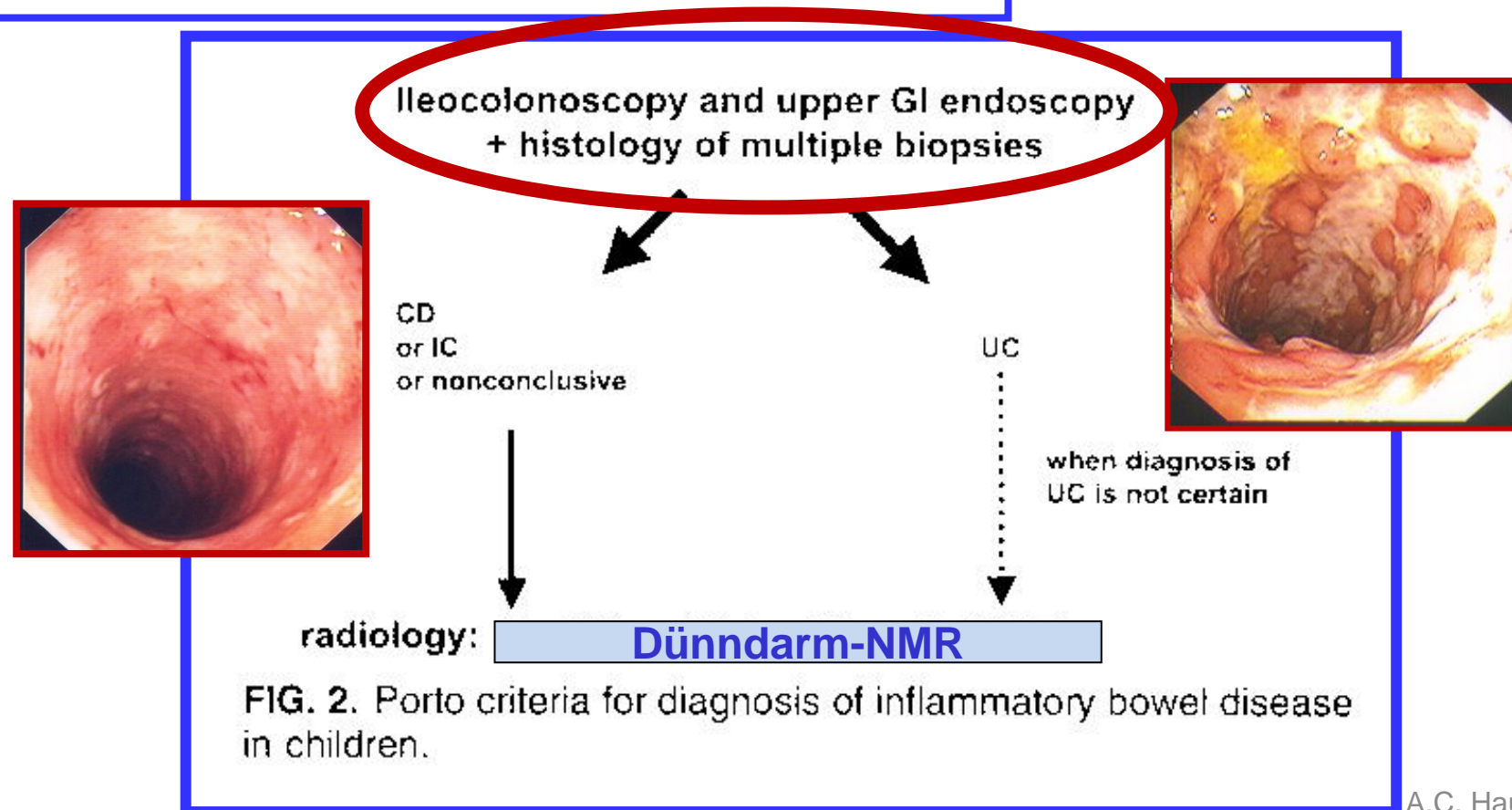
6) Erfassung der Krankheitslokalisation ("**Porto**"-Kriterien)

7) Erfassung extraintestinaler Manifestationen

Medical Position Paper

# Inflammatory Bowel Disease in Children and Adolescents: Recommendations for Diagnosis—The Porto Criteria

IBD Working Group of the European Society for Paediatric Gastroenterology,  
Hepatology and Nutrition (ESPGHAN)



**FIG. 2.** Porto criteria for diagnosis of inflammatory bowel disease in children.



# (Medikamentöse) Therapie bei Mb. Crohn<sup>1,2</sup>

Remissions-  
Induktion

Remissions-  
Erhaltung

Therapie-  
Intensivierung

• Enterale Ernährung<sup>1</sup>

• Kortikosteroide  
(1 mg/kg; 40-(60) mg/m<sup>2</sup>)

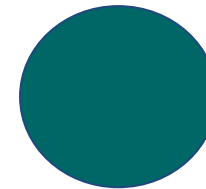
• Aminosalicylate?

Immunmodulatoren<sup>1a</sup>

**Biologics**

6 - 8  
WOCHEN

8 - 16  
WOCHEN



• Budesonid  
• Antibiotika

... Operation!

<sup>1</sup> Domenech E, Digestion 2006 <sup>1a</sup> Dziechciarz P, Aliment Pharmacol Ther 2007 <sup>2</sup> Akobeng AK, Arch Dis Child 2008 <sup>3</sup> van Rhee-  
nen PF. et al. Medical Management of Paediatric Crohn's Disease: an ECCO-ESPGHAN Guideline Update. JCC 2020 Oct 7



# Invagination

- **Einstülpung** eines Darmabschnittes in einen anderen (Störung der Vaskularisation, Ödeme, ... Ileus)
- **Am häufigsten bei:**  
**Säuglingen / Kleinkindern < 2 Jahre**  
**(Jungen : Mädchen 2-3:1)**
- **Invaginierte Appendix =**  
**2. häufigste Ursache eines akuten Abdomens bei**  
**Säuglingen / Kleinkindern**

# Formen der Invagination

- **Ileo-ileale Invagination** = „Dünndarm stülpt sich in Dünndarm ein“
- **Ileo-(coeco-)-colicale (= -„kolische“)** Invagination =  
„Dünndarm / Zökum stülpen sich in Dickdarm ein“  
(bei Kindern mit > 80 % die **häufigste Form**)
- **Colicale Invagination** = „Dickdarmeinstülpung“
- **Ileo-ileo-colicale Invagination** =  
„Dünndarm stülpt sich mehrfach  
in Dickdarm ein“



# Invagination - Symptome

- Häufig aus völliger Gesundheit heraus:
  - plötzliche krampfartige **Bauchschmerzen**
  - **Erbrechen** / - auffallende **Blässe**
  - evtl. **symptomlose Intervalle!**
- Typisch bei Säuglingen:
  - **Schrilles Schreien** / - **Anziehen der Beine**
- Spätere Symptome:
  - **Stuhl mit blutig-schleimigen Auflagerungen**  
(„**Himbeergelee**“)
  - **walzenförmige Verhärtung palpabel**



# Invagination - Diagnose

- **Sonografische Darstellung der Invagination**
  - **eingestülpte Darmteile**  
= „**zwiebelschalenartig**“
  - „**Schießscheiben-**“ oder  
„**Target**“-Phänomen



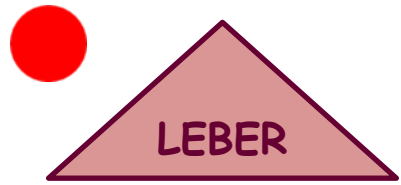
## Invagination - Therapie

Abhängig von Dauer d. Invagination / Begleitsymptomen!

- Versuch **hydrostatischer / pneumatischer Desinvagination**

### Kontraindikationen:

- Dauer > 12/24 Stunden
- Peritonitis-Zeichen
- Perforations-Zeichen
- Schock
- Blutung, ...



## **Infektionen (mit begleitender Hepatopathie)**

**Grundsätzlich sollte untersucht werden:**

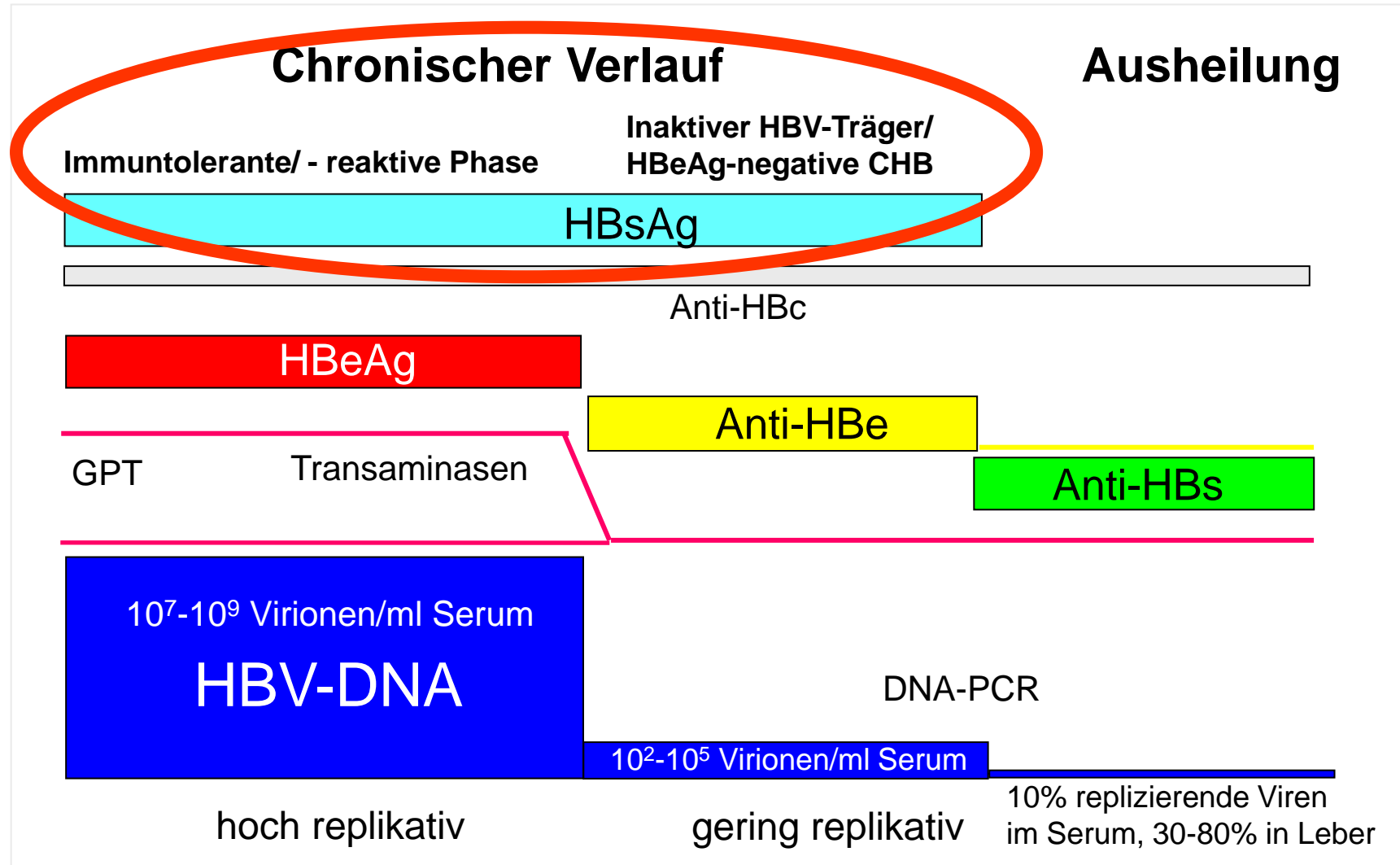
**Hepatitis A-E, EBV, CMV, Toxoplasmose**

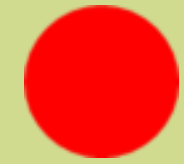
**In besonderen Fällen (v.a. bei Fieber):**

**Varizella zoster, Parvovirus-B19, Salmonellen, Adeno-/  
Enterovirus, Rubella, Brucellose, Leptospirose,  
Q-Fieber, Amöbiasis, Echinococcus, Schistosomias,  
Malaria**



# Drei Phasen der Hepatitis B





### Kinder und Jugendliche

- Serokonversion zu anti-HBs < 0,3% / Jahr
- Serokonversion zu anti-HBe  
– postpartale Infektion 8-10% / Jahr  
– **vertikale Transmission** 2,5% / Jahr
- Leberzirrhoserisiko (bis ca. 20 Jahre) 3 -10%

### Erwachsene

- HBeAg-positiv: 2 – 5,5% / Jahr
- Progression zur Zirrhose 8 – 20%
- kumulative 5-Jahresinzidenz ca. 3% / Jahr
- Dekompensationsrate
- HCC-Inzidenz 0,4%/Jahr

# ● SÄUGLING mit ERHÖHTEN LEBERWERTEN UND KONJUGIERTEM BILIRUBIN (Cholestase)

## Partielle Obstruktion

- **Neonatale Hepatitis („TORCH“)**
- Syndromatische Gallengangshypoplasie (Alagille-S.)
- Nicht-syndromatische Formen
- Byler-Syndrom, PFIC, BRIC
- Gallensäuresynthesestörung

### Metabolische Erkrankungen

- **$\alpha$ 1-Antitrypsinmangel, CF, HFI**
- Galaktosämie, Tyrosinämie
- Peroxisomale Erkrankungen (z.B. Zellweger-Syndrom)
- Mitochondriale Erkrankungen
- Mukopolysaccharidosen
- Neonatale Hämochromatose
- Niemann-Pick-Typ C
- Wolman-Erkrankung
- CDG-Syndrom

## Ohne oder variable Obstruktion

- Infektionen: bakteriell, Protozoen, viral
- Chromosomenstörungen
- Hypothyreoidismus
- Hypopituitarismus
- Hypoadrenalismus
- Parenterale Ernährung
- Medikamente
- Leberfibrose
- Caroli-Syndrom
- Vaskuläre Läsionen
- **Neonatale Hepatitis**
- Autoimmunhepatitis

## Komplette Obstruktion

- **Gallengangsatresie**
- Gallengangszyste

# Eher ältere Kinder mit erhöhten Leberwerten + überwiegend normalem Bilirubin



- **Entzündliche Lebererkrankungen** (akute Erkrankung oft mit Bilirubinerhöhung):
  - **Viral: Hepatitis A-E, EBV, CMV**, Coxsackie B, HSV 1 und 2, Adeno-, Echoviren, Mumps, Masern, Salmonellen
  - **Bakteriell:** Mykoplasmen, E. coli, Listerien, Leptospiren
  - **Parasitär:** Lamblien, Pilze, Würmer, Malaria, Amöben
- **Autoimmunhepatitis Typ 1 und 2, PSC**
- **Metabolische Erkrankungen:**
  - **Steatosis hepatis (NAFLD, NASH)**
  - **M. Wilson**
  - Glykogenosen
  - Mitochondropathien
- Begleitreaktion bei Malabsorption (z. B. **Zöliakie**)



# Alpha-1 Antitrypsinmangel

- In **< 20%** des PI ZZ-Typs: **Cholestase / klinisch relevante** Lebererkrankung
- **Autosomal-rezessiver Erbgang (1:2000)**
  
- **$\alpha$ -1-Antitrypsin-Konzentration im Serum: Nur 10-20%** des Normwerts
- **50% der Patienten:** Lang andauernde Erhöhung der Leberwerte
  
- **Variable** Prognose: Leberzirrhose möglich, aber relativ selten
- **Lungenemphysem ab 3. Lebensjahrzehnt: KEIN Nikotin!!!**
- **Frühe** Lebertransplantation: In Einzelfällen



# MORBUS WILSON, I

- Erkrankungsrate 1:30 000
- Gendefekt auf Chromosom 13; 1:180; >> 100 Mutationen
- **Kupfer**ablagerungen in der Leber, später im ZNS (Knochen, Niere,...)  
Mangelnde Kupferausscheidung über die Galle
- Erkrankung **ab 5. Lebensjahr**, selten früher
- Geringe oder fehlende Krankheitszeichen
- ***Leberbiopsie: Fetteinlagerung = Frühzeichen***
- Cave **Leberversagen, -zirrhose, neurologische Defizite =**
- So lange mit M. Wilson rechnen, bis definitiv ausgeschlossen



# MORBUS WILSON, II

- **Labor:**

- **Kupfer im Serum:** meist erniedrigt

- (evtl. normal oder erhöht = Hämolysezeichen?)

- **Coeruloplasmin:** < 0,2 g/l, kann normal sein

- **Kupfer im Urin:** > 160 µg/24 h (65%)

- nach Penicillaminbelastung: > 400 µg/24 h

- **Lebergewebe:** **Kupfer** > 250 µg / g Trockengewicht

- **Radiokupfertest**

- **Therapie:**

- Penicillamin, Trientin, Zink, Supplementation von Vitamin B6

- **Lebertransplantation bei Leberversagen**