

Pädiatrie

Altersbezeichnungen	<u>Schwangerschaft:</u>	p.c.	= post conceptionem = p.o., 38 Wo. ~ 266 d
		p.m.	= post menstruationem, ab 1. Tag der letzten Regel 40 Wo. ~ 280 d
	Abort		in D: Fetus mit Gewicht < 1000g und Größe < 35cm, keine Lebenszeichen (keine Meldepflicht) international: vor Ende 28. SSW
	Totgeburt		keine Lebenszeichen + Gewicht ≥ 1000g (Meldepflicht!)
	Frühgeburt		nach 28. und vor 37. SSW p.m. (Präv. 4-8%)
	reifgeboren		38. – 42. SSW p.m.
	Übertragung		nach 42. SSW p.m.
	- hypotroph		< 2500 g (< 10. Perzentile, z.B. Alkoholsyndrom!)
	- eutroph		2500–4500 g
	- hypertroph		> 4500 g (> 90. Perzentile)
<u>Pränatalperiode</u>			
	Embryo	Befruchtung bis Ende 2. SSM	→ Organogenese
	Fetus	3. SSM bis Geburt	→ Organdifferenzierung
<u>Perinatalperiode:</u>	Ende der	28. SSW bis einschl. 7. Lebenstag	
perinat. Mortalität		alle Lebendgeborenen, die bis zum 7. postpartlen Tag gestorben sind, und alle Totgeborenen ab 1000 g	
	Neugeborenes	erster Schrei bis 4 Wochen	
	Säugling	Geburt bis Vollendung des 1. LJ	
Apgar	(in der 1., 5., 10. Lebensminute)	Punkte: 0, 1, 2	
	Aussehen	blau, nur Extremitäten blau, alles rosig	
9–10: normal	Puls	Ø, < 100,	> 100
5–8: gefährlich	Gesichtsbewegungen / Reflexerregbarkeit	Ø, schwach-grimasierend,	lebhaft
< 5: lebensbedrohlich	Aktivität	Ø, nur Flexion,	gut
	Respiration	Ø, schnappend-unregelm.,	40/min
Arm: Plexuslähmung: obere	C₅₋₆	Geburtsverletzung Erb-Duchenne - Lähmung des Armes (später evtl. Wachstumsrückstand) - Phrenikusparese	
Arm: Plexuslähmung: untere	C₇₋₈	Geburtsverletzung Klumpke - Lähmung von Unterarm + Fingern (Pfötchenstellung) - Horner (durch Mitbeteiligung des Sympathikus: Th ₁)	

CF

Die Mukoviszidose (cystische Fibrose) ist eine Erkrankung vorwiegend der exokrinen Drüsen. Sie manifestiert sich hauptsächlich in den Lungen, im Pankreas, im Intestinum und in den ableitenden Gallenwegen. Der Erbgang ist autosomal-rezessiv und der NaCl-Gehalt im Schweiß ist charakteristischerweise erhöht. Der genetische Defekt konnte dem langen Arm des Chromosoms 7 zugeordnet werden. Das Gen kodiert ein Protein aus 1480 Aminosäuren, das den transmembranösen Fluß von Chlorid über Chloridkanäle reguliert (CFTR-Gen cystic fibrosis transmembrane conductance regulator gene). Es besteht eine genotypische Heterogenität, da Mukoviszidosepatienten unterschiedliche Punktmutationen aufweisen. Bei ca. 70% aller CF-Patienten liegt die **Mutation** delta (Deletion) -F (Phenylalanin im internationalen Code) - 508 (Codeposition) vor. Zahlreiche andere Mutationen wurden beschrieben, die zum Teil sehr selten sind und eher mit einem milden Krankheitsverlauf einhergehen. Die Mukoviszidose wird am zuverlässigsten über die Bestimmung der Schweißelektrolyte diagnostiziert. Hierbei wird die Schweißproduktion mittels Pilocarpin-Iontophorese am Unterarm stimuliert. Anschließend wird der Schweiß unter Luftabschluß gesammelt, und es erfolgt die Bestimmung des Natrium- und /oder Chloridgehalts im Schweiß. Liegen die Werte über 60 - 70 mval/l, so ist die Diagnose bewiesen, wenn zusätzlich klinische Zeichen einer CF vorliegen. Bei Werten zwischen 40 - 60 (70) mval/l ist die Diagnose wahrscheinlich, und der Test sollte wiederholt werden. Liegen die Werte unter 40 mval/l, so ist die Diagnose sehr unwahrscheinlich. Bei klinisch unauffälligen Personen und erhöhten NaCl-Werten im Schweißtest ist die Diagnose Mukoviszidose trotzdem anzunehmen, wenn das Ergebnis der Elektrolytbestimmungen durch mehrere Kontrollen gesichert ist. Andererseits schließt eine unauffällige Untersuchung die Diagnose nicht sicher aus. Eine endgültige Aussage sollte im Zweifelsfall erst nach mehreren Kontrollen erfolgen.

Erkrankungen, wie z.B. Glucose-6-Phosphat Mangel, Hypothyreose, unbehandelte Nebenniereninsuffizienz, Hypoparathyreoidismus, familiäre Cholestase, Pankreatitis, Mukopolisaccharidosen oder nephrogenem Diabetes insipidus können ebenfalls mit einem pathologischen Schweißtest einhergehen. Anhand klinischer Kriterien ist eine Unterscheidung zur CF in der Regel gut möglich.

Zusätzlich zu dem beschriebenen Diagnoseverfahren ist mittlerweile eine Genotypisierung für die Delta-F-508-Mutation und ca. 70 weitere Mutationen etabliert. Damit können etwas über 90% der CF-Gene identifiziert werden. Allerdings kann bei ca. 1% der erkrankten Personen keine einzige und bei weiteren 18% nur eine Genmutation gefunden werden. Selbst bei Personen, die homozygot für das Delta-F-508-Gen sind kann ein normaler Schweißtest vorliegen, wenn sie gleichzeitig eine zweite Mutation R553Q besitzen. Somit kann eine CF anhand der Genotypisierung nur bei zusätzlicher klinischer Symptomatik oder positiver Familienanamnese diagnostiziert werden. Die Kombination von 2 CF-Mutationen mit pathologischem Schweißtest wird jedoch für die Diagnosestellung als ausreichend akzeptiert.

Eine pränatale Diagnostik bei Risikofamilien ist möglich. Untersucht wird dabei Biopsiematerial aus dem Chorion (DNA-Analyse) und aus Amnionflüssigkeit (Nachweis intestinaler Enzyme). – Gelbe Reihe

Entwicklung

Entwicklung der **Körpergröße**:

- 1. Quartal: 5 cm/Monat
- 2. Quartal: 3 cm/Monat → Längenzuwachs + **~27 cm** im 1. Lj.
- 3. Quartal: 2 cm/Monat
- ab 4. Quartal: 1 cm/Monat
- Im Alter von 4 Jahren Geburtslänge verdreifacht

Entwicklung des **Körpergewichtes**:

4 - 5 Monate:	2x des Geburtsgewichts
12 Monate:	3x
6 Jahre:	6x
12 Jahre:	12x

Statomotorische Entwicklung:

- 3 Monate: Kopfkontrolle in Bauchlage, Zuwendung zu Licht- und Schallquellen
 - 6 Monate: Sichere Kopfkontrolle, Drehen von Rücken- in Bauchlage, Sitzen **mit Unterstützung**
 - 9 Monate: Freies Sitzen, Krabbeln, Stehen mit Unterstützung
 - 12 Monate: Sicheres Stehen mit Unterstützung, Laufen mit Festhalten
 - 1 ½Jahre: Freies Stehen, freies Laufen bei über 75% der Kinder.
-

Entwicklung: Dentition	Beginn: 6.-8. Lebensmonat: Milchgebiß: 20 Zähne (keine 2. Molaren) in der Reihenfolge: 75632 23657 75641 14657 Dauer: 2 ½J. bleibendes Gebiß: Abschluß einge J. nach Pubertät
Entwicklung: Pubertät	ab 11 J.: Pubarche → Thelarche → Wachstumsschub → Menarche ab 13 J.: Pubarche → Hoden-Vol.↑ → Wachstumsschub → Stimmbruch
Entwicklung: Pubertät, Pubertas praecox	Def.: = frühzeitige Geschlechtsentwicklung: Zeichen der sexuellen Reife beim vor 10. LJ beim vor 8. LJ Ät.: Hypergonadotropismus: FSH, LH ↑ aus HVL → Androgene / Östrogene ↑ zentrale = hypophysäre Ursache: Hirntumor, Hypothyreose (?), idiopathisch (Hypothalamische Fehlsteuerung) Th.: GnRH=LHRH-Analoga → med. Hemmung der vorzeitigen Gonadotropinsekretion
Entwicklung: Pubertät, Pseudopubertas praecox	Ät.: peripher = Ursache im hormonproduzierenden Organ: Ovar, Testes, NNR oder sonstwo Hypergonadotroper Hypergonadismus: Androgene / Östrogene ↑ → neg. Rückkoppelung: FSH, LH ↓ bei: AGS, Gonadetumoren, Paraneoplasien
Entwicklung: Trimenonreduktion	bei allen gesunden Säuglingen, ~ 10. Lebenswoche = 2 ½ Lebensmonat: durch eingeschränkte Ery'poese im KM bei gleichzeitigem Ery-Verlust durch Abbau in der Milz infolge Überalterung → Abfall von Hb (auf ~11,5), Retis (auf 10 - 0 %)
Epilepsie allgem.: Krampf, DD	Urs.: - Epilepsie - entzündliche Erkrankung des Gehirns - Intox. Stoffwechsellstörungen: - Hypoglykämie - Ca ²⁺ ↓↓ - Na ⁺ ↓↓ oder ↑↑: vor allem schnelle Korrekturen des Na-Spiegels sind gefährlich, immer über 2 d! (<i>Senke nie Natrium schnell!!</i>) - genetische Enzymdefekte
Epilepsie allgem.: Formen	- Neugeborenenkrämpfe - Fieber- / Infektkrämpfe - BNS* - Lennox-Gastaut-Syndrom - Myoklonische E. des Kleinkindes - Myoklonische E. des Kindes / Jugendlichen - Absencen-E. - E. mit generalisierten tonisch-klonischen Anfällen - E. mit fokalen Anfällen (Partial-E.)
Epilepsie: BNS	Syn.: Blitz-Nick-Salaam-Anfall, West-Syndrom • altersgebundene Anfallsform, nur im 1. Lj! • Blitz-Krampf = ruckartige Bewegungen des Kopfes • Nick-Krämpfe = Kopfnicken • Salaamanfälle = myoklonische Stöße der Extremitäten, Beugekrampf Ät.: zerebrale Schädigung, Phakomatosen, Trisomie 21, hypoxische Hirn-Schädigung Di.: EEG: Hypsarrhythmie = unregelmäßig, starke Amplituden Pg.: ungünstig, zerebrale Schädigung durch Krämpfe

Epilepsie: Fieberkrampf =besser: Infektkampf (kann auch subfebril auftreten)	<p>Def.: zwischen 2. und 5. LJ, Gipfel 17.-23. Monat mit Fieber, aber ohne Hinweis auf eine intrakranielle Infektion oder andere Ursache</p> <p>Ät.: oft familiär, Temperatur↑, aber individuell sehr unterschiedlich neuronale gap junctions im Großhirn werden durch Zytokine (Krankheit, Fieber) leaky</p> <p>Kl.: - tonisch-klonisch, Ø Aura - Dauer: sec bis mehrere min - selten Fokalität / Seitenbetontheit! (eher V.a. Encephalitis, Tumor)</p> <p>Di. / siehe auch Epilepsie*, auch DD!</p> <p>DD: → Lumbalpunktion bei jedem ersten Anfall oder bei Alter < 1 J. oder bei extremem klinischen Verlauf: → zum Ausschluß einer Meningitis / Enzephalitis → EEG: normaler Befund schließt nix aus!, Epilepsie trotzdem möglich → bei postiktaler fokaler Neurologie: bildgebende Verfahren (→Tumor?)</p> <p>Prog.: gut: 93 % bis 5. LJ anfallsfrei ohne Spätfolgen</p> <p>Th.: • wenn Anfall > 3 min (zur Vermeidung postiktaler Dauerschäden): Diazepam 0,5 mg/kg KG oral oder rektal • → wenn kein Durchbrechen des Anfalls: Diazepam-Dosis↑ → Phenytoin → Midazolam = Dormicum → Narkose (Thiopental-Narkose) • bei Fieber >38,5 → Antipyrese: Paracetamol 6-stündig • zur Prophylaxe weiterer Anfälle: Diazepam 0,33 mg/kg KG p.o. alle 8 h für 2 d • bei hoher Rez.-Rate: evtl. Barbiturate (Phenobarbital) über 2 J.</p>
häufig! 5% aller Kinder < 5 J. mit ≥ 1 Anfall	
Fieber	<p>Def.: > 38 °C</p> <p>- subfebril: < 38,5</p> <p>- febril: > 38,5</p> <p>axillär < buccal < rektal</p>
Fiebersenkende Maßnahmen	<p>ab 38,5 °C (abhängig vom Befinden des Kindes): → Fieberzäpfchen (Paracetamol = Benuron ®)</p> <p>[wenn dann Fieber↓ dann wahrscheinlich viraler Infekt!, keine Antibiose]</p> <p>CAVE: ab 41 °C thermische Schädigung von Neuronen!!</p>
Friedreich-Ataxie	<p>Def.: erbliche Degeneration der Hinterstränge (spinocerebellaren Bahnen + Tractus corticospinalis)</p> <p>Sy.: langsam progredient: Ataxie, Dysmetrie, Intentionstremor, skandierende Sprache, Hohlfüße, Abschwächung der Muskeleigenreflexe</p>
GIT: Duodenalstenose, -atresie	<p>Def.: angeborene Stenose (häufiger) / Verschuß (seltener) des Duodenums</p> <p>Di.: in den ersten Lebensstunden auch ohne Nahrungsaufnahme Erbrechen, meist gallig = grün (da Stenose oft distal der Papilla Vateri)</p> <p>Rö.: zwei stehende Spiegel: double bubble = Magen-Luftblase + Duodenum-Luftblase</p> <p>Risk: Polyhydramnion der Mutter (Fetus kann weniger Fruchtwasser trinken)</p> <p>Th.: OP</p>
GIT: Gallengangsatresie	<p>Leitsymptom: Verschlussikterus: Bili↑ + acholische = weiße = entfärbte Stühle</p> <p>Hepatomegalie → biliäre Zirrhose mit Splenomegalie + Aszites</p>

GIT: Ikterus	<ul style="list-style-type: none"> - physiologischer Ikterus: 3.-11. Lebenstag: meist Bili 5-8 mg/dl (auch > 10 noch normal, v.a. beim Frühgeborenen) durch Leberunreife (keine Umwandlung indirektes → direktes Bili) pathologisch ist ein Ikterus in den ersten beiden Lebenstagen! - Ikterus prolongatus: bei verzögerter Leberreifung, z.B. bei konnataler Hypothyreose - Rh-Ery'blastose = Hydrops congenitus universalis: ausgeprägte Sy.! Mama Rh-, Kind Rh+ Bili↑ erst <i>nach</i> Geburt gefährlich, beim Feten Abtransport des indir. Bili über Plazenta - AB0-Ery'blastose: weniger ausgeprägte Sy. Mama 0, Kind A oder B
Hoden → Maldescensus testis	<p>Pendelhoden: Mechanische Reize oder Kälte führen zu Kontraktionen des M. cremaster, so daß der Pendelhoden bis zum äußeren Leistenring steigt. Er kann jedoch ohne Schwierigkeiten wieder ins Skrotum zurückverlagert werden und verbleibt dort.</p> <p>Therapiebedürftig sind:</p> <p>Gleithoden: Der Hoden steht am Skrotaleingang, läßt sich unter Spannung kurzfristig ins Skrotum herabziehen, rutscht jedoch nach Loslassen wieder in die Ausgangsposition zurück.</p> <p>Leistenhoden: Der Hoden befindet sich im Leistenkanal, wo er palpiert, jedoch nicht ins Skrotum herabgezogen werden kann.</p> <p>Bauchhoden: Hierbei handelt es sich um eine Retention des Hodens in der Bauchhöhle auf dem physiologischen Deszensusweg des Hodens. Der Hoden ist nicht wie üblich deszendiert, sondern in der Bauchhöhle liegengelieben.</p> <p>Hodenektomie: Von Hodenektomie spricht man dann, wenn sich der Hoden außerhalb der Lokalisation des physiologischen Deszensusweges befindet. Eine häufige Form der Hodenektomie ist die suprafasziale Ektomie, bei der der Hoden um den äußeren Leistenring nach oben geschlagen ist und dort durch Bindegewebe fixiert ist.</p>
Hyperexcitabilitätssyndrom des Neugeborenen	<p>Pg.: transitorischer HypoPT (Parathormon↓) → Ca↓ → Myokloni, Krampfanfälle</p> <p>Th.: Ca. i.v.</p>
<p>Infektionen: Atemwege: Epiglottitis, akute</p> <p>NOTFALL !!</p> <p>siehe Koletzko, S. 396</p>	<p>Syn.: = supraglottische Laryngitis = Epiglottitis</p> <p>Err.: <i>Haemophilus influenzae B</i> (auch Err. von Meningitiden)</p> <p>Ep.: 2.-6- Lj., in jeder Jahreszeit</p> <p>Sy.: durch massive Schwellung der Epiglottis-Schleimhaut mit Gefahr der Asphyxie:</p> <p>Leitsy.: kloßige Sprache + Speichelfluß</p> <ul style="list-style-type: none"> - plötzlich, aus völliger Gesundheit - Halsschmerzen, eingeschränkte Atmung (Tachypnoe) - Fieber, Leukozytose - Dysphagie (daher wird der Speichel nicht geschluckt → Speichelfluß) <p>DD: → bellender Husten bei Krupp, Pseudokrupp</p> <p>Th.: CAVE fulminanter Verlauf ! → sofort AB (Ampi, wenn resistent: Cefotaxim, Chloramphenicol) Sedierung + rasche Klinikeinweisung, fast immer Intubation notwendig!</p> <p>Pro.: aktive Impfung Hib ab 3. Monat</p>

Infektionen: Atemwege: Krupp = Diphtherie	Err.: Klinik:	<i>Corynebakterium diphtheriae</i> <ul style="list-style-type: none"> • Inkubationszeit 2-7 d • mäßiges Fieber, hoher Puls, Allgemeinbefinden ↓↓↓ • nach 24 h: <i>Pseudomembranöse, bei Entfernung blutende, grau-gelbe Beläge</i> (Epithelzellnekrosen durch Exotoxin) • (echter) Krupp*: inspiratorischer Stridor + bellender Husten • Azeton-Geruch: süßlich • Cäsarenhals durch ödematöse Schwellung Ø LK↑, Ø Exanthem !
	Th.:	schon bei Diphtherieverdacht: <ul style="list-style-type: none"> • ISOLIERUNG DES PAT. !! • sofort: Diphtherie-Antitoxin i.v. / i.m. !!! • hochdosiert Pen G Entlassung erst wenn 3 Abstriche negativ (evtl. Tonsillektomie)
	Ko.:	Myokarditis, Nephritis, toxische Nervenlähmung
Infektionen: Atemwege: Krupp-Syndrom	Def.:	Obstruktion der Atemwege im Bereich des Kehlkopfes mit inspiratorischem Stridor → Leitsy.: bellender Husten
	Formen:	<ol style="list-style-type: none"> 1. echter Krupp im Rahmen einer Diphtherie mit Pseudomembranen und Aphonie 2. Pseudokrupp: = subglottische Laryngitis <ol style="list-style-type: none"> a) Viruskrupp: = Grippekrupp: Parainfluenza, Influenza-, RS-Viren <i>am häufigsten!</i> b) bakterieller Krupp: Haemophilus inf., Staph. aureus (selten) c) spastischer Krupp: allergisch bedingt in Zusammenhang mit hoher Luftverschmutzung und psychischen Einflüssen
	DD:	supraglottische Laryngitis = akute Epiglottitis* (<i>H. influenzae</i>), Fremdkörperaspiration
	Tip	<i>bei V.a. Krupp nie den Mund inspizieren (generell bei Atemnot keine Mundinspektion)</i>
Infektionen: Bronchiolitis	Def.:	virusinduzierte obstruierende Entzündung der Bronchiolen
	Err.:	<i>RS-Viren, Parainfluenza, Rhino, Adenoviren, auch: Mykoplasmen</i>
	Ep.:	fast ausschließlich Säuglinge
	Sy.:	Fieber, Husten Tachypnoe, expiratorische Dyspneu, AZ↓↓↓
	Di.:	perk.: hypersonorer KS ! ausk.: sehr leises Atemgeräusch, Ø Nebengeräusche Rö.: extreme Überblähung, Bronchialzeichnung↑ perihilär
	Ko.:	Spontanpneu
	Th.:	symptomatisch, nur bei bakt. Superinfektion AB
	Pg.:	gut wenn Ø Begleiterkrankungen, Rückbildung nach 3-4 d

Infektionen: Dreitage- fieber (selten)	Syn.: Erythema subitum = Roseola infantum Err.: HHV 6 Kl.: Typischer Verlauf: <ol style="list-style-type: none"> 1. Ink.-Zeit 3-7 d 2. plötzlicher isolierter Fieberanstieg bis 40° C, relativ therapieresistent, dabei meist nur wenig reduzierter Allgemeinzustand, kein Schnupfen / Heiserkeit / etc. → Leukozytose → oft mit Infektkrampf* → Dauer: ~ 3 d 3. Fieber↓↓ mit Exanthem, den Röteln ähnlich, mit blassen, roten Maculae (makulopapulös), vom Stamm ausgehend, Ø Gesicht → bei Exanthemausbruch: Leukopenie, relative Lymphozytose → Dauer: 1-3 d Prog.: gut (außer bei Begleitenzephalitis!); dauerhafte Immunität
--	---

[nicht verwechseln mit: Erythema infectiosum = Ringelröteln durch Parvovirus B19, selten!]

Infektionen: Exanthe- me, DD	<ol style="list-style-type: none"> 1. Masern Err.: Paramyxovirus (RNA) großfleckig konfluierend, Beginn hinter Ohren, von oben → unten, Koplik-Fleck 2. Röteln Err.: Rubella-Virus (RNA, Togavirus) mittelfleckig, nicht-konfluierend, an Hals, Brust, LK↑↑ 3. Scharlach* Err.: β-hämolysierende Streptokokken der Lancefield-Gruppe A kleinfleckig (,scarlatiniform'), periorale Blässe, Himbeerzunge, Angina tonsillaris + Fieber↑, AZ↓↓, ASL↑ Ko.: RF, akute GN → immer AB: Pen V über 10 d 4. Exanthema subitum = Dreitagefieber* Err.: HHV6 ähnlich Röteln, am Stamm, Ø Gesicht, Th.-resistentes Fieber↑↑ 5. Erythema infectiosum = Ringelröteln Err.: Parvovirus B 19 (Zielzellen: erythropoietische Zellen im KM – gaans kleines Parvovirus, kleinstes humanpathogenes Virus überhaupt) girlandenförmig, makulo-papulös, schmetterlingsförmig im Gesicht, im Schulalter
---------------------------------	---

Infektionen: Herpes-Viren	dsDNA-Viren mit Hülle, 200nm
	1. HSV Herpes labialis (v.a. Typ 1) / genitalis (v.a. Typ 2), bläschenförmiges Exanthem Stomatitis aphthosa (Typ 1) Encephalitis Bei Neugeborenen: generalisierte Infektion
	2. HZV = VZV Als Primärinfektion: Windpocken = Varizellen Als Rezidiv: Gürtelrose = Zoster
	3. CMV Beim immunologisch Gesunden: inapparent, harmlos Beim Immunkompromittierten: generalisierte, tödlich verlaufende Infektionen
	4. EBV Pfeiffer'sches Drüsenfieber* = Mononucleosis infectiosa = Kissing disease Assoziation mit Burkitt-Lymphom, Nasopharyngealem Ca.
	5. HHV-6 Dreitagefieber* = Exanthema subitum [nicht verwechseln mit: Erythema infectiosum = Ringelröteln durch Parvovirus B19, selten!]
(Kayser)	6. HHV-8 Auslöser des AIDS-assoziierten Kaposi-Sarkoms

Infektionen: Meningokokkenmeningitis	Meldepflicht !!			
Infektionen: Pneumonien	<u>< 4 Wochen alt</u> Err.: <i>E.coli</i> , B-Streptokokken Th.: Amp + Oxa + Aminoglykoside	<u>4 Wo. bis 2 Jahre alt</u> Err.: <i>Haemophilus influenzae</i> Th.: Amox / Amp + Oxa / Cefo / Cefu	<u>2 bis 5 Jahre alt</u> Err.: Pneumokokken, <i>Haemophilus influenzae</i> , Mykoplasmen Th.: Amox / Eryth + Amp	<u>5 bis 18 Jahre alt</u> Err.: Pneumokokken, <i>Mykoplasma pneumoniae</i> Th.: Pen V / Eryth + Pen G
(Vorlesung)				

IRDS	Infant respiratory distress syndrome		
Kawasaki-Syndrom	Sy.: mukokutanen Lymphknotensyndrom Ep.: 1-2-jährige Kinder Def.: akut verlaufende Erkrankung mit generalisierter Vaskulitis + Multiorganbefall Sy.: <ul style="list-style-type: none"> - therapieresistentes Fieber ↑↑ über mind. 5 d - Konjunktivitis - Palmar-, Plantarerythem, Schuppung der Haut - hochrote Lippen - Enanthen, Erdbeerzunge - LK↑ + Thrombozytose - evtl. Karditis, Durchfälle, Gallenblasenhydrops, Gelenkbeteiligung, Proteinurie, aseptische Meningitiden Th.: ASS, Immunglobuline, Prednison Ko.: Koronaraneurysmen, Aortenaneurysma		
Liquorreferenzbereiche	Leukozyten: NG: < 114/3 Zellen; Eiweiß: NG: 15 - 130 mg/dl; Erythrozyten: NG: 0 - 360/3 Zellen;	Kinder/Erw.: < 12/3 Zellen Kinder/Erw.: 10 - 50 mg/dl Kinder/Erw.: 0/3 Zellen	
NG = Neugeborene	Zucker: 38 - 65 mg/dl Laktat: 0,8 - 1,9 mmol/l		

Neugeborenen-Screening	1. Hypothyreose 1 : 4000, > 2. Ahornsirupkrankheit = Biotinidasemangel = Leuzinose 3. PKU 4. Galaktosämie 5. Galaktokinase-mangel
------------------------	---

Prader Willi Labhart	Ät.: Hypothalamus-Dysfunktion Sy.: Adipositas, Oligophrenie, Hypogenitalismus, Muskelhypotonie, Diab.mell.
----------------------	---

Schädelfehlbildungen	Kraniostenose = prämatüre Nahtsynostose → Sagittalnahtstenose: Verlängerung nach frontal und occipital → Langschädel = Dolichocephalus oder Kahnschädel = Skaphozephalus → Koronarnahtstenose: Brachycephalus → Koronar- und Sagittalnahtstenose: Turmschädel = Oxy- / Akrocephalus → Frontalnahtstenose: Trigonocephalus → einseitige Koronarnaht- und Lambdanaht-Synostose: Plagiocephalus
----------------------	---

Spinale Muskuläre Atrophie SMA	Def.: fortschreitende Muskelatrophie infolge Degeneration der motorischen Vorderhornzellen (α -Motoneuron / 2. Motoneuron) Inz.: jeder 40. ist Überträger, Inzidenz 1 : 6000 Kl.: proximal betonte Schwäche, fehlende Muskeleigenreflexe, häufig Faszikulationen; Skelett-Anomalien (Skoliose, Kontrakturen, ...) als Folge normale Intelligenz, oft ungewöhnlich klug und verständig Di.: 1. Kreatinkinase: CK leicht ↑, muß aber nicht... 2. EMG 3. Gen-Test: Deletion im SMN-Gen (<i>Spinal Motor Neuron</i>) bei 94% 4. evtl. Muskelbiopsie Formen <u>Typ WERDNIG-HOFFMANN:</u> SMA I: akut autos.-rez.; Lebenserw. 2-3 J.; Lok. proximale Mm. SMA II: chronisch autos.-rez.; Lebenserw. > 10 J.; Lok. proximale Mm. <u>Typ KUGELBERG-WELANDER: SMA III mild</u> autos.-rez.; Lebenserw. > 30 J.; Lok. Beckengürtel
-----------------------------------	---

Formen der spinalen Muskelatrophie (nach Jerusalem und Zierz), Psyhyrembel:

Typ	Erkrankungs- alter	Lebens- erwartung	Lokalisation	Vererbung
1. Typ Werdnig-Hoffmann akut (SMA I)	0-12 Monate	2-3 Jahre	proximal	autosomal- rezessiv
chronisch (SMA II)	0-2 Jahre	10 Jahre u. mehr	proximal	autosomal- rezessiv
2. Typ Kugelberg-Welander (SMA III)	3-18 Jahre u. Erwachsenen- alter	30 Jahre	Beckengürtel	autosomal- rezessiv
3. skapulo-humeraler Typ (Vulpian-Bernhardt)	Jugend- und Erwachsenen- alter	nicht od. leicht verkürzt	Schultergürtel	sporadisch
fazio-skapulohumeraler Typ	Jugendalter	nicht od. leicht verkürzt	Gesicht u. Schultergürtel	autosomal- dominant
skapulo-peronealer Typ	30-50 Jahre	30 Jahre u. mehr	Schultergürtel u. Unterschenkel	autosomal- dominant
4. distale SMA Typ Duchenne-Aran peronealer Typ	30-40 Jahre Kindheit, Erwachsenen- alter	30 Jahre u. mehr nicht od. leicht verkürzt	Unterarm, Hand Unterschenkel, Fuß	sporadisch autosomal- dominant + -rezessiv
5. bulbospinale Form (Typ Kennedy)	Erwachsenen- alter	nicht od. leicht verkürzt	proximale Extremitäten, Gesicht, Zunge	X-chromo- somal- rezessiv

Stoffwechsel: Alkaptonurie	<p>autos.-rez.</p> <p>Def.: Anomalie des AS-Stoffwechsels: Defekte der <i>Homogentisinsäure-Oxygenase</i> beim Abbau von Phenylalanin, Tyrosin kann der Benzolring der Homogentisinsäure nicht gesprengt werden → Homogentisinsäure ↑ im Urin →</p> <p>Sy.: dunkle Verfärbung der Windeln Pigmentablagerung in bradytrophem Gewebe → schwärzl. Verfärbung von Nase, Ohren, Lidknorpel, Sklera, Hornhautrand später: Degeneration der Gelenknorpel → Schwellungen, Bewegungseinschränkungen der großen Gelenke + Wirbelsäule</p> <p>Th.: keine kausale Ther. bekannt, gute Pg.</p>
Stoffwechsel: Crigler-Najjar	<p>Def.: nichthämolytische indirekte Hyperbilirubinämie</p> <p>Ät.: hepatozelluläre mikrosomale Störung, genetischer Defekt der Bilirubin-UDP-Glukoronyltransferase-Aktivität</p> <p>Kl.: Typ I: vollständiges Fehlen des Enzyms, autos.-rez., Ikterus ↑↑↑ 3 d nach Geb., Hypotonie der Mm., Schläfrigkeit, Hyperreflexie, Kernikterus = Bilirubinecephalopathie ab Bili > 20 g/dl, meist tödlich Typ II: Aktivität des Enzyms vermindert, autos.-dom., Ikterus im 1. LJ, Mattigkeit, Druck in der Lebergegend</p>
Stoffwechsel: Fructoseintoleranz	<p>Defekt der Fructose-1-Phosphat-Aldolase <i>fructoseinduzierte Hypoglykämie</i></p> <p>Sy.: erst nach Fütterung von Fructose, Rohrzucker (= Saccharose = Glucose-Fructose), Sorbit (6-wertiger Alkohol, wird zu Fructose dehydriert) (nicht bei vollgestillten Säuglingen!)</p> <p>Th.: Fructose-freie Diät: z.B. kein Obst außer Zitronen; Laktose o.k.</p>
Stoffwechsel: Galaktosämie	<p>Def.: Störung des Lactose-Abbaus (Lactose = Glucose-Galactose) durch Defekt der <i>Galaktose-1-P-Uridyltransferase</i></p> <p>Di.: Galaktosurie (positive Reduktionsprobe des Urins) Neugeborenen-Screening: wird im Guthrie-Test miterfaßt (???)</p> <p>Th.: Laktosefreie Diät</p>
Stoffwechsel: <i>Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase</i> -Mangel	<p>Def.: <i>Enzymdefekt</i> der Erys, der unter bestimmten Substanzen (Sulfonamide, Chloroquin, ASS, Vit.C, Paracetamol, ... – Nahrung: Fava-Bohne) zur Hämolyse führen kann</p> <p>Epid.: X-chr.-rez. → nur Männer in Mitteleuropa selten, im Mittelmeerraum und bei Afrikanern, Asiaten häufig! (Heterozygote sind gegenüber Malariaplasmodien resistenter)</p> <p>PPh.: reduziertes Glutathion ↓ → fehlende Reduktionsäquivalente → fehlender Oxydationsschutz der Erys:</p> <ul style="list-style-type: none"> Glutathion reduziert Enzyme, Erymembran, Hb (und wird dabei selbst oxidiert): $2 \text{ GSH} + \text{H}_2\text{O}_2 \xrightarrow{\text{GSH-POD}} \text{GS-SG} + 2 \text{H}_2\text{O}$ oxidiertes Glutathion (GS-SG) muß mit NADPH + H⁺ (reduziertes NADP) aus dem Pentose-P-Weg reduziert werden: $\text{GS-SG} + \text{NADPH} + \text{H}^+ \xrightarrow{\text{Glut-Red}} 2 \text{GSH} + \text{NADP}^+$ NADPH + H⁺ (reduziertes NADP) stammt aus dem Pentose-P-Weg: G-6-P-DH reduziert G-6-P zu Gluconolacton-6-P: $\text{G-6-P} + \text{NADP}^+ \xrightarrow{\text{G-6-P-DH}} \text{Gluconolacton-6-P} + \text{NADPH} + \text{H}^+$ → bei Belastung mit bestimmten Substanzen entstehen Peroxyde, die nicht genügend entgiftet (reduziert) werden können → Schädigung der Ery-Enzyme /-Membran, Met-Hb-Bildung → Hämolyse <p>Th.: keine Th. notwendig, Aufklärung, Pat.-Ausweis</p>

Stoffwechsel: Glykogenose Typ I = von Gierke	Def.: G-6-P-DH-Mangel in Leber, Niere, Dünndarm, Thrombosen bewirkt normalerweise Freisetzung von Glucose aus Glykogen → keine Glukose aus Glykogen, Fructose, Galaktose Sy.: schon im Säuglingsalter: ausgeprägte Nüchtern-Hypoglykämie durch vermehrte Glykolyse: Hyperlaktatämie, Hyper-Pyruvat-ämie + Hyperlipidämie (Hypertriglycerinämie), Hyperurikämie Hepatomegalie autos.-rez. ≠ Glukose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Mangel der Erythrozyten !
Tumoren beim Kind (nach Häufigkeit)	<ul style="list-style-type: none"> • Leukämien: v.a. ALL (80 % der Leukämien), AML (15 %), slten: chronische L. • Hirntumoren (v.a. Medulloblastome) • M. Hodgkin, NHLs • Neuroblastome (NNM), Retinoblastom, Nephroblastome (WILMS-Tumor) • Knochensarkome: <ul style="list-style-type: none"> - primäres Osteosarkom → in Metaphyse - Ewing-Sarkom: → in Diaphyse, frühge hämat. Metast., zwiebelschalenartiger Perio- ostabhebung, Cave DD Osteomyelitis mit AZ↓↓↓↓!! • Rhabdomyosarkom
U Vorsorgeuntersuchungen	U1: 1. Lebenstag U2: 5.-10. Tag, Neugeborenen-Basisuntersuchung U3: 4.-6. Wo. U4: 3.-4. Monat U5: 6.-7. Monat U6: 10.-12. Monat U7: 21.-24. Monat U8: 3 ½ 4 Jahren U9: 5-6 Jahren
Wiskott-Aldrich-Syndrom	Primärer angeborener Immundefekt X-rez. Stammzelldefekt: kombinierter B- und T-Zell-Defekt Sy.: Trias: thrombozytopenische Blutung – Infektion – Ekzem