



## Abstracts

# der Jahrestagung der Sächsisch-Thüringischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin und Kinderchirurgie 2022

17.–18. Juni 2022 in Quedlinburg

## Inhalt

Vorträge .....	2
Sitzung Multidisziplinäre Fortbildung.....	2
Sitzung Kopf.....	2
Poster .....	4
Postergruppe Kopf.....	4
Postergruppe Neonatologie .....	8
Postergruppe SARS-CoV-2.....	12
Postergruppe Gastro/ Varia .....	17
Postergruppe Blut .....	21
Genetik .....	24



## Vorträge

### Sitzung Multidisziplinäre Fortbildung

---

#### **Health for Future (H4F) am Universitätsklinikum Leipzig: einige Erfolge aber auch viel Frust – und trotzdem hat es sich gelohnt**

M. Knüpfer

*Selbst. Abteilung für Neonatologie, Klinik und Poliklinik für Kinder und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Leipzig*

In dem Bewusstsein, dass die medizinische Versorgung sehr eng mit dem Thema Umweltschutz verbunden ist, konstituierte sich die Gruppe H4F Leipzig im Sommer 2019 als lockere Vereinigung von Ärzten/innen, Pflegenden/innen und Studierenden.

Im Klinikum versuchten am Anfang wenige Aktive die Gedanken der Umweltschutzbewegung konkret umzusetzen. Dabei wurden zunächst thematische Gruppen zu den Themen Müllvermeidung/Energie, Kommunikation/Werbung, Speiseversorgung, Lehre und Mobilität etabliert. Es gelang schnell, einen unmittelbaren Kontakt zu Entscheidungsträgern herzustellen. Hier konnten Vorschläge gemacht und diskutiert werden. Auf der Grundlage dieser Kontakte wurden Projekte entwickelt, die direkt hätten umgesetzt werden können. Allerdings zeigte sich im konkreten Fall dann meist eine sehr rigide Bearbeitung der Vorschläge. Kleine Erfolge konnten gefeiert werden aber viele Ideen (obwohl schlüssig vorgelegt, kostenneutral und einfach umzusetzen) sind bis heute immer noch in der Planung. Wichtig war die Etablierung einer Umweltschutzgruppe am gesamten Klinikum, um die Themen in alle Abteilungen zu tragen. Diese Gruppe existiert mittlerweile, die Entstehung war aber sehr problematisch. Die Organisation der Arbeit dieser Gruppe stellt bis heute eine erhebliche Herausforderung dar. Der Vortrag erzählt den spannenden, ungewöhnlichen und manchmal frustrierenden Weg und kann anderen Aktiven Mut machen, ähnliche Wege zu gehen. Wir können auf zahlreiche Erfahrungen zurückblicken, die wir gerne mitteilen, um auch an anderen Klinika den Aufbau einer Umweltschutzgruppe anzuregen.

### Sitzung Kopf

---

#### **Intrakranielle Blutungen bei Säuglingen mit unbehandelter schwerer Hämophilie: zwei Fallvorstellungen**

F. Boiti<sup>1</sup>, J. Lohse<sup>1</sup>, G. Hahn<sup>2</sup>, O. Tiebel<sup>3</sup>, R. Beck<sup>4</sup>, R. Knöfler<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Bereich Pädiatrische Hämostaseologie

<sup>2</sup>Bereich Pädiatrische Radiologie

<sup>3</sup>Institut für Klinische Chemie und Laboratoriumsmedizin

<sup>4</sup>Klinik für Kinderchirurgie

*Medizinische Fakultät Carl Gustav Carus an der Technischen Universität Dresden*

Einleitung: Intrakranielle Blutungen (ICH) sind gefürchtete Komplikationen bei Säuglingen mit schwerer Hämophilie, bei denen noch keine Blutungsprophylaxe begonnen wurde.

Methode: Wir berichten von zwei Kindern mit schwerer Hämophilie, die in unserer Klinik mit einer ICH behandelt wurden.

Ergebnisse: Der 1. Fall ist ein 11 Wochen alter Säugling mit bekannter schwerer Hämophilie A, der mit fieberhaftem Atemwegsinfekt bei reduziertem Pflegezustand stationär aufgenommen wurde. Wenige Stunden später traten ein fokaler Krampfanfall und anschließend Bewusstlosigkeit auf. Die zentrale



STGKJM 2022  
**JAHRESTAGUNG**  
der Sächsisch-Thüringischen Gesellschaft  
für Kinder- und Jugendmedizin 2022  
[WWW.STGKJM.DE](http://www.stgkjm.de)

Bildgebung zeigte eine ausgedehnte ICH mit drohender unterer Einklemmung. Es erfolgten wiederholt Faktor VIII-Substitutionen, jedoch bewusst keine neurochirurgische Intervention. Der Junge verstarb am Folgetag.

Der 2. Fall ist ein 15 Wochen alter Junge, der zur U-Untersuchung mit perzentilenflüchtigem Kopfwachstum auffiel. Im cMRT zeigte sich ein subdurales Hämatom frontotemporal links mit subduralen Hygromen als Hinweis auf mehrzeitige Blutungen. Ein stattgehabtes Trauma war nicht erinnerlich. Bei Verdacht auf Misshandlung erfolgten das Skelettröntgen und die Augenhintergrundsuntersuchung ohne pathologische Befunde. Die Diagnose einer schweren Hämophilie B wurde rasch gestellt und nachfolgend die Faktor 9-Prophylaxe begonnen.

Schlussfolgerung: Diese Fallberichte verdeutlichen das Problem des Misshandlungsverdachts bei Vorliegen einer schweren Hämophilie und des möglichst raschen Prophylaxebeginns.



## Poster

### Postergruppe Kopf

---

#### **P01 Rezidivierende periorbitale Schwellung infolge einer kraniofazialen fibrösen Dysplasie**

J. Oswald<sup>1</sup>, S. Patzer<sup>2</sup>, T. Pormann<sup>3</sup>, M. Schittkowski<sup>4</sup>, C. Grünauer-Kloevekor<sup>5</sup>

<sup>1</sup>PraxisKlinik Augenärzte am Markt, Halle (Saale)

<sup>2</sup>Kinderklinik, St. Elisabethkrankenhaus, Halle (Saale)

<sup>3</sup>Radiologie, St. Elisabethkrankenhaus, Halle (Saale)

<sup>4</sup>Augenklinik, Universität Göttingen, Göttingen

<sup>5</sup>PraxisKlinik Augenärzte am Markt; Martin-Luther-Universität Halle, Halle (Saale)

Einleitung: Die fibröse Dysplasie (FD) ist eine seltene, angeborene Fehlbildung des Knochenstoffwechsels mit häufiger kraniofazialer Manifestation, welche eine fibröse Knochenstruktur zur Folge hat. Methodik: Wir berichten über einen 11-jährigen bisher gesunden Jungen, welcher aufgrund wiederkehrender, periorbitaler, linkseitiger Lidödeme mit begleitender Rötung, geringer Visusminderung und Kopfschmerzen vorstellig wurde. Ophthalmologisch zeigte sich ein altersgerechter Befund, mit einer Gefäßinjektion in der Bindehaut links und leicht schmerzhaftem Abblick. Es ergab sich der Verdacht einer Dakryoadenitis, ein MRT erfolgte am Tag nach Erstvorstellung. In dieser wurde eine unklare Knochenverbreiterung des Os frontale links vom Orbitadach bis nach temporal festgestellt. Die kinderradiologische Reevaluation und die Ursachensuche führte zu zwei beschriebenen Kasuistiken, auf deren Grundlage die Arbeitsdiagnose einer FD gestellt wurde. Bei mildem Exophthalmus und fehlendem Anhalt auf eine Optikuskompression wurde von einer chirurgischen Intervention abgesehen. Nach Progression mit beidseitiger periorbitaler Schwellung und Augenschmerzen führte systemische Cortisontherapie rasch zur Besserung.

Schlussfolgerung: Unklare periorbitale Entzündungszeichen können in seltenen Fällen ein Hinweis auf eine FD sein. Essentiell ist die Vermeidung der Entstehung von seltenen, aber gravierenden Optikoneuropathien. Bei Progression ist eine weitere Bildgebung oder Biopsie zu überdenken.

---

#### **P02 Idiopathische intrakranielle Hypertension (IIH) – ein Fallbericht**

K. Pegels, S. Patzer, A. Wiederanders

*Kinder- und Jugendmedizin, Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara, Halle Saale*

Einleitung: Bei der idiopathisch intrakraniellen Hypertension (IIH, Pseudotumor cerebri) liegt eine Hirndruckerhöhung ohne Nachweis organischer Ursachen vor, klinisch stehen meist chronische Kopfschmerzen, Erbrechen und Sehstörungen im Vordergrund. Gerade im Kindes- und Jugendalter ist die IIH ein seltenes Krankheitsbild. Dieser Fallbericht soll das Bewusstsein für die IIH in der Pädiatrie schärfen und Diagnoseweg sowie Therapieoptionen benennen. Kasuistik: 14 Jahre alte Jugendliche, Doppelbilder seit 3 Tagen, starke Kopfschmerzen und Erbrechen. BMI 25,3 kg/m<sup>2</sup>. Augenärztlich Stauungspapille + Abducensparese bds. In kranialer MRT Papillenödem, Kompression der Hypophyse, sonst unauffälliger Befund. Liquordruck 80 cmH<sub>2</sub>O. Nach therapeutischer Entlastungspunktion prompte Besserung, augenärztlich vollständige Rückbildung der Stauungspapillen. Weiterhin Therapiebeginn mit Acetazolamid. Aufgrund mehrfacher Rezidivbildung waren repetitive Entlastungspunktionen notwendig. Nach Anlage eines ventrikuloperitonealen Shuntes kam es zur anhaltenden Befundbesserung. Schlussfolgerung: Die Erkrankung der IIH ist bis heute ätiologisch ungeklärt. Als Risikofaktoren gelten weibliches Geschlecht, Adipositas. Beide Aspekte liegen bei der Patientin vor. Unbehandelt kann die IIH



mit bleibender Visusminderung einhergehen. Bei unzureichender Wirksamkeit konservativer Therapien (Entlastungspunktion, medikamentös) stehen operative Verfahren (Liquorshuntverfahren, Opticusdekompression) zur Verfügung.

---

### **P03 Zervikomedulläre Kompression und anatomische Charakteristika des MRT bei Säuglingen mit Achondroplasie**

I. Trautwein<sup>1</sup>; D. Behme<sup>2</sup>; E. Fuchs<sup>2</sup>; K. Kellermann<sup>3</sup>; K. Schubert<sup>1</sup>; K. Palm<sup>1</sup>; K. Mohnike<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Universitätskinderklinik Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg

<sup>2</sup>Klinik für Neuroradiologie Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg

<sup>3</sup>Dornheim Medical Images GmbH Magdeburg

Ein Zusammenhang lebensbedrohlicher Komplikationen und zervikomedullärer Kompression bei Säuglingen mit Achondroplasie wurde bereits 1984 von Pauli et al. berichtet. Weder klinische Zeichen noch der Apnoe-Hypopnoe-Index zeigen sicher eine Gefährdung infolge hochgradiger Enge mit Verlust des Liquorraums und Myelonveränderungen an. Cheung et al. beschrieben 2021 für das MRT den Achondroplasie-Foramen-magnum-Score (AFMS I-IV). In einer retrospektiven Studie untersuchten wir quantitativ Veränderungen der hinteren Schädelgrube und des cranio-cervicalen Übergangs (CCÜ) bei Säuglingen und Kleinkindern mit Achondroplasie (n=35). Mittels Dornheim Segmenter<sup>®</sup> wurden folgende Strukturen vermessen: Kleinhirn, hintere Schädelgrube, Tentoriumwinkel, Ventrikelvolumen, Clivuslänge sowie der AFMS bei operierten (n=17) und nicht-operierten Kindern (n=31). Charakteristika waren die verkleinerte hintere Schädelgrube, ein steiler Tentoriumwinkel, vergrößerter III. Ventrikel sowie verkleinerter IV. Ventrikel, jedoch keine signifikanten Gruppendifferenzen. Demgegenüber hatten 9 von 11 Kindern mit Dekompressions-OP bis zum Alter von 24 Monaten einen AFMS 3 oder 4, jedoch nur 2 von 18 einen AFMS von 1 oder 2 (mit Verlust des Liquorraums, aber ohne Myelonverengung. Schlussfolgerung: 1. anatomische Besonderheiten bei Achondroplasie sind zwischen den AFMS-Risikogruppen quantitativ nicht verschieden. 2. die neurochirurgische Indikation zur Dekompressions-OP ist durch den AFMS sehr gut dargestellt.

---

### **P04 DVA: Seltene Ursache neonataler Krampfanfälle**

M.Martins<sup>1</sup>, A. Polednia<sup>2</sup>, M.Zurek<sup>3</sup>, S.Hennig<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Selbständige Abteilung für Neonatologie – Perinatalzentrum Level 1, Klinikum St. Georg Leipzig

<sup>2</sup>Klinik für Radiologie, Klinikum St. Georg Leipzig

<sup>3</sup>Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Klinikum St. Georg Leipzig

„Developmental venous anomalies“ (DVAs), so genannte venöse Malformationen oder venöse Anlagevarianten sind die häufigste vaskuläre Fehlbildung des Gehirns und haben als typisches Merkmal den Zusammenfluss von radial ausgerichteten Venen zu einer einzigen dilatierten Vene, ohne Veränderungen des umgebenen Hirnparenchyms und das Beeinflussen der venösen Drainage. Obwohl die überwiegende Mehrheit der DVAs asymptomatisch ist sowie ein Zufallsbefund mit gutartigem klinischem Verlauf, wurden zahlreiche Fälle berichtet die klinischen Symptome verursachen. Diese sind durch verschiedene pathophysiologische Mechanismen zu erklären und eingeteilt in mechanische Kompression, verringerten Abfluss oder Thrombose und erhöhten Zufluss. Wir berichten über ein weibliches Neugeborenes der 41+2. SSW, 1. Kind einer 34-jährigen Erstgravida, spontan geboren, unauffälliger Schwangerschafts- und Geburtsverlauf. Am 2. Lebenstag fiel das bis dahin unauffällige Neugeborene mit fokalen, linksseitigen Krampfanfällen auf, die unter einer antikonvulsiven Therapie mit Phenobarbital und Levetiracetam sistierten. In der durchgeführten Schädelsonographie zeigte sich eine Echogenitätserhöhung im Basalganglienbereich rechts, die sich im cMRT als DVA rechtshemipharisch (V. Cerebri interna und thalamostriatale Venen) darstellte, ohne Blutung oder Raumforderung. Im hier



vorliegenden Fall war das durchgeführte cMRT wegweisend für die Diagnose. Andere Ursachen für NG-Krampfanfälle konnten ausgeschlossen werden.

---

### **P05 Facialparese, motorische Schwäche und Aphasie – Schlaganfall in der Pädiatrie**

N. Domke

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

Einleitung: Pro Jahr treten in Deutschland ca. 200.000 Erstereignisse an Schlaganfällen auf. Dabei ist in fast 80% die Altersgruppe über dem 60. Lebensjahr betroffen, aber auch 2-8 von 100.000 Kindern pro Jahr. Trotz sehr seltenem Krankheitsbild im pädiatrischen Alltag ist es erforderlich, die Diagnose frühzeitig zu stellen und eine Therapie einzuleiten, um Folgeschäden zu minimieren.

Material/ Methode: Anhand einer Fallbeschreibung soll auf die Notwendigkeit einer pädiatrischen Leitlinie mit ihren Handlungsempfehlungen hingewiesen werden.

In der Notfallambulanz wurde ein 14-Jähriger vorgestellt mit seit 2 Stunden bestehenden intermittierenden Wortfindungs- und Sprachstörungen und rechtshemisphärischer Symptomatik mit zentraler Facialispese und Arm-betonter Hemipese rechts. Klinisch bestand mittels FAST (Face Arm Speech Time) der dringende Verdacht auf vorliegenden Apoplex, welches sich MR-morphologisch bestätigte.

Aufgrund adulter Körpermaße und fehlender pädiatrischer Leitlinie erfolgte nach Rücksprache mit unseren neurologischen Kollegen bei fehlenden Kontraindikationen und einem NIHSS (National Institutes of Health Stroke Scale) von 6 die Lyse-Therapie nach Erwachsenen-Schema.

Diskussion: Im Fall eines Apoplex gilt bei Kindern wie bei Erwachsenen „time is brain“. Um Handlungssicherheit im Umgang mit diesem Krankheitsbild im Kindesalter zu erlangen und ein optimales Outcome zu erzielen ist eine pädiatrische Leitlinie wünschenswert.

---

### **P06 Schwere pulmonale Infektion und zunehmende Krampfanfälle – ein Zusammenhang?**

K. Brockauf-Knothe, L. Patzer

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

Medikationsfehler und -interaktionen spielen auch in der Pädiatrie eine oft vernachlässigte Rolle. Ein Fallbeispiel eines 11-jähriges Mädchens mit genetisch bedingter Epilepsie stellt eine typische, aber häufig übersehene Medikamenteninteraktion mit deutlichen Folgen für die Patientin dar. Nach einer Operation kam es zu einer Aspirationspneumonie, welche im Verlauf die Therapie mit Meropenem nötig machte. Die antikonvulsive Dauertherapie der Patientin bestand zu diesem Zeitpunkt aus Valproat, Stiripentol, Ethosuximid, Clobazam und Cannabis. Nach 2 Tagen Meropenemtherapie häuften sich generalisierte Krampfanfälle und Agitiertheit, der Valproat Spiegel zeigte sich trotz Dosiserhöhung und Umstellung auf i.v.-Gaben im nicht-wirksamen Bereich. Erst mit Absetzen von Meropenem stabilisierte sich die klinische Situation deutlich, der Valproat Spiegel stieg langsam an und zeigte sich nach 14 Tagen wieder im Zielbereich. Die pharmakokinetische Interaktion von Meropenem und Valproat ist bisher nicht exakt bekannt, es gibt Theorien hinsichtlich einer geringeren intestinalen Aufnahme, beschleunigten renalen Ausscheidung, veränderten Proteinbindung, am wahrscheinlichsten ist jedoch die Hemmung des Enzyms Acylpeptidhydrolase durch Meropenem, welches bereits inaktiviertes Valproat wieder in seinen aktiven Metaboliten zurückführt. Gerade in der Pädiatrie mit off-label-use, Dosierungsproblemen und unerwünschten Wirkungen muss jedem Pädiater die Möglichkeit von Interaktionen bewusst sein.



---

### **P07 HaNDL – Differentialdiagnose einer hemiplegischen Migräne**

N. Kotzem<sup>1</sup>, A. Wiederanders<sup>1</sup>, S. Patzer<sup>1</sup>, L. Patzer<sup>1</sup>, M. Schneider<sup>2</sup>, F. Hoffmann<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle (Saale)

<sup>2</sup>Klinik für Neurologie, Krankenhaus Martha-Maria Halle-Dörlau

Einleitung: HaNDL (Headache and Neurological Deficits with cerebrospinal fluid Lymphocytosis) ist ein seltenes Syndrom mit transientem Auftreten von Kopfschmerzen, neurologischem Defizit und Liquor-Lymphozytose, der Verlauf selbstlimitierend. Neben pathophysiologischer Ähnlichkeit zur Migräne wird ein inflammatorischer oder viraler Ursprung vermutet. 15% der beschriebenen Fälle betreffen Kinder.

Fallbericht: 17-jährige Patientin mit rez. Episoden neurologischen Defizits inform von motorischer Aphasie, Hemianopsie und sensomotorischem Hemisyndrom, Dauer Min. bis Std., Seite wechselnd, assoziiert mit Kopfschmerzen und Übelkeit. Ca. 5 Wo zuvor IOAW und 1. Impfung mit Comirnaty® (BioNTech/Pfizer), FA leer. Initial unauffällige cMRT, Vd. hemiplegische Migräne. 3 Wo später erneut cMRT (unspezifische T2-Läsionen), Liquordiagnostik mit deutlicher Lymphozytose, 7 d Ceftriaxon i.v., 1x Aciclovir (HSV-PCR negativ). Nach 1 Wo entzündliche Aktivität in cMRT (diffus path. KM-Anreicherung leptomeningeal/perivascular bds.), Ausschluss einer viralen, bakteriellen und Autoimmun-Enzephalitis, Vaskulitis und Sarkoidose. Liquor-Lymphozytose im Verlauf abnehmend. Kontroll-cMRT 6 Wo nach erstmaliger Symptomatik mit regredientem Befund, die Beschwerden waren vollständig rückläufig.

Diskussion: Im vorliegenden Fall ist von einem HaNDL auszugehen, was bei Vd. hemiplegische Migräne differentialdiagnostisch in Betracht zu ziehen ist. Welche Rolle dabei die Impfung mit Comirnaty® spielt, bleibt spekulativ.

---

### **P08 Status epilepticus als klinische Akutmanifestation einer Mitochondriopathie**

F. Hornemann<sup>1</sup>, A. Kobelt<sup>2</sup>, A. Anders<sup>1</sup>, L. Bauer<sup>3</sup>, A. Hübler<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Klinik für Kinder- und Jugendmedizin

<sup>2</sup>Zentrum für Diagnostik - Labor Chemnitz

<sup>3</sup>Institut für Radiologie und Neuroradiologie

Klinikum Chemnitz gGmbH

Wir berichten über einen 16 Monate alten Knaben, der im Status epilepticus auf unsere pädiatrische ITS eingewiesen wurde. Das Kind wurde als Zwillingsfrühgeborenes (GA 30 SSW, GG 1070 g) in einem Perinatalzentrum Level 2 behandelt und zeigte im ersten Lebensjahr im Vergleich zum Zwillingsgeschwister einen fortschreitenden Entwicklungsrückstand, eine Muskelhypotonie sowie eine Fütterstörung. Akut war zur Durchbrechung des Status epilepticus eine Thiopental-Narkose erforderlich, welche trotz Levetiracetam und Phenytoin einmal wiederholt werden musste. EEGs wiesen zu keinem Zeitpunkt physiologische Aktivitäten auf, die MRT im Verlauf eine zunehmende Weite aller Liquorräume. Eine Autoimmunodiagnostik, eine serologische Diagnostik und eine Erregersuche erbrachten keine wegweisenden Ergebnisse. In der genetischen Diagnostik wurde ein Alpers-Huttenlocher-Syndrom festgestellt (autosomal-rezessiv vererbt; Verlust mitochondrialer DNA). Dessen Symptomtrias, bestehend aus progredienter psychomotorischer Retardierung, Krampfanfällen und Leberbeteiligung, war auch bei dem berichteten Patienten vorhanden. Nach insgesamt 6 Behandlungswochen wurde das Kind in eine Rehabilitationsklinik verlegt und von dort mit hepatorenalem Syndrom und Sepsis in ein Universitätsklinikum. Bei fehlender Aussicht auf Erholung, insbesondere der Leberfunktion, verstarb der Patient unter palliativer Behandlungsstrategie im Alter von 18 Lebensmonaten.



## Postergruppe Neonatologie

---

### P09 Männlich, weiblich, divers in der Neonatologie

R. Jähmig<sup>1</sup>, B. Hennig<sup>1</sup>, D. Huhle<sup>2</sup>, A. Keller<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Sana Klinikum Borna

<sup>2</sup>Praxis für Humangenetik Leipzig

<sup>3</sup>Kinderzentrum am Johannisplatz Leipzig

Wir berichten über ein term-eutrophes, phänotypisch weibliches Neugeborenes, bei dem sich nach der Geburt ein leicht auffälliges, äußeres Genitale (prominente große Labien, fragliche Clitorishypertrophie) zeigte. Schwangerschaftsverlauf inklusive Feindiagnostik und NIPT (ohne Geschlechtsbestimmung) unauffällig. Postnataler Verlauf nach Sectio wegen pathologischem CTG regelrecht. Neugeborenen-Screening und Elektrolyte unauffällig. Sonographisch kein Nachweis eines Uterus, aber Hoden im Bereich des Leistenkanals darstellbar. In der daraufhin erfolgten genetischen Diagnostik zeigte sich ein zahlenmäßig normaler und strukturell unauffälliger männlicher Chromosomensatz (Karyotyp: 46, XY), zudem ließen sich zwei Varianten im HSD17B3-Gen (17-Beta-Hydroxysteroid-Dehydrogenase) compound-heterozygot nachweisen. Der Mangel an 17-Beta-HSD3 ist eine sehr seltene angeborene Erkrankung, die autosomal rezessiv vererbt wird und bei Männern mit normalem männlichem Chromosomensatz zu einer unvollständigen Differenzierung des männlichen Genitales (Pseudohermaphroditismus) führt. Häufig wird die Erkrankung erst in der Pubertät an primärer Amenorrhoe und Hirsutismus bzw. Gynäkomastie erkannt. Wir möchten anhand unseres Falles zeigen, dass scheinbar eindeutig nicht immer eindeutig ist, und auch bei nur minimalen Veränderungen der äußeren Geschlechtsorgane an die Möglichkeit des Vorliegens einer seltenen Störung der Geschlechtsentwicklung gedacht werden sollte.

---

### P10 Blueberry Muffin Baby: ein Fallbericht

M. Prazenicova<sup>1</sup>, J. Dinger<sup>2</sup>, J. Zlocha<sup>3</sup>, M. Sergon<sup>4</sup>, R. Knöfler<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Bereich für Pädiatrische Hämatologie und Onkologie

<sup>2</sup>Bereich Neonatologie

Universitätsklinikum Dresden, Medizinische Fakultät der TU Dresden

<sup>3</sup>Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Klinikum Chemnitz

<sup>4</sup>Institut für Pathologie, Medizinische Fakultät der TU Dresden

Einleitung: Der Begriff „blueberry muffin baby“ (BMB) wurde erstmalig in den 60iger Jahren zur Beschreibung der kutanen Manifestation der kongenitalen Rötelininfektion während einer Röteln-Epidemie in den USA verwendet. Die Neugeborenen präsentierten sich mit einem hämorrhagischen Ausschlag, der durch eine kutane Erythropoese verursacht wird. Wichtige Differenzialdiagnosen beim BMB sind neben konnatalen Infektionen maligne hämatologische Erkrankungen, das Neuroblastom, die Langerhans-Zell-Histiozytose.

Zielstellung/Methode: Wir berichten über ein reifes eutrophes Neugeborenes mit Panzytopenie assoziiert mit transfusionspflichtiger Thrombozytopenie und Hauteffloreszenzen.

Ergebnisse: Postnatal imponierten stammbetont multiple, livide, rundliche, leicht erhabene Effloreszenzen. Die Schwangerschaft und Geburt verliefen komplikationslos. Es bestand keine ABO- oder Rhesus-Inkompatibilität. Die TORCH-Diagnostik war unauffällig. Zum Ausschluss einer malignen hämatologischen Erkrankung erfolgte bei der persistierenden Panzytopenie eine Knochenmarkpunktion und eine Hautbiopsie. Zytomorphologisch und durchflusszytometrisch ergaben sich im Knochenmark keine Hinweise auf eine Leukämie. Die Histomorphologie der Hautstanze zeigte eine kutane extramedulläre Hämatopoese ohne blastäre Zellinfiltrate. Im Verlauf kam es zur spontanen Remission, sodass wir eine infektiöse Genese vermuten.



Schlussfolgerung: Das Auftreten eines BMB erfordert eine umfassende differenzialdiagnostische Abklärung.

---

### **P11 Pulmonale Manifestation von Ellis-van Creveld Syndrom im Säuglingsalter**

J. Burges<sup>1</sup>, M. Rasche<sup>1</sup>, M. Pavlova<sup>1</sup>, H.-J. Mentzel<sup>2</sup>, S. Komatsuzaki<sup>3</sup>, M. Lorenz<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Pädiatrische Pneumologie, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Jena

<sup>2</sup>Sektion Kinderradiologie, Institut für diagnostische und interventionelle Radiologie, Universitätsklinikum Jena

<sup>3</sup>Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Jena

Einleitung: Das von Ellis-van Creveld Syndrom ist eine seltene Erkrankung (1/60.000). Ursächlich ist eine Mutation im EVC/EVC2-Gen. Ein disproportionierte Minderwuchs, kurze Rippen, postaxiale Polydaktylie von Händen und Füßen sowie kardiale Defekte sind typische Symptome.

Methoden: Bei unklarer Tachypnoe, Sauerstoffabhängigkeit und High-Flow-Therapie erfolgte die Zuverlegung eines 3 Monate alten männlichen Säuglings. In der Untersuchung fielen eine Hexadaktylie bds., Synostosen mediokarpal und karpal bds., eine Uvula bifida sowie Hohlfüße auf. Es lag eine Tachypnoe mit 60-70/min mit Einziehungen auf alle Ebenen vor, die im Schlaflabor verifiziert werden konnte. Das Körpergewicht/-länge waren unauffällig. Das Thorax-CT zeigte ein unspezifisches Mosaik Pattern. In der Bronchoskopie zeigten sich links hypoplastische Lungenanteile. Des Weiteren ergab sich kein Hinweis auf eine Stoffwechselerkrankung, CF, Immundefekt oder Infektion. Es erfolgte die Versorgung mit Heimmonitor und Sauerstoff. Die genetische Diagnostik hinsichtlich interstitieller Lungenerkrankungen (ABCA3-, SFTPB- SFTPC- und TBX4-Gen) war unauffällig. Ein Therapieversuch mit Methylprednisolon-Pulsen erbrachte keine Besserung.

Ergebnisse: Nach erneuter Beratung stimmten die Eltern einer Whole Exome Sequenzierung mit Nachweis einer homozygoten Mutation im EVC-Gen (c.2894+3A>G) zu – in der Anamnese wurde eine Konsanguinität bestätigt. Im Verlauf konnte eine Reduktion des Sauerstoffbedarfs bei altersgerechter Entwicklung des Kindes erreicht werden.

Schlussfolgerung: Bei Minderwuchs, Polydaktylie, Knochenfehlstellungen und kardialen Pathologien sollte man auch an das Ellis-van Creveld Syndrom denken.

---

### **P12 Prävalenz und Mortalität bei Blasenexstrophie – eine internationale Multiregister-Studie**

A. Rissmann<sup>1</sup>, L. Tandaki<sup>1</sup>, V. Kancherla<sup>2</sup>, M. Sundar<sup>2</sup>, A. Lux<sup>3</sup>, A. Köhn<sup>1</sup>, M.K. Bakker<sup>4</sup>, M.A. Canfield<sup>5</sup>, E. Bermejo Sanchez<sup>6</sup>, M. Feldkamp<sup>7</sup>, B. Groisman<sup>8</sup>, P. Hurtado-Villa<sup>9</sup>, K. Kallén<sup>10</sup>, D. Landau<sup>11</sup>, N. Lelong<sup>12</sup>, J. Lopez Camelo<sup>13</sup>, P. Mastroiacovo<sup>14</sup>, M. Morgan<sup>15</sup>, O.M. Mutchinick<sup>16</sup>, W.N. Nembhard<sup>17</sup>, A. Pierini<sup>18</sup>, A. Sipek<sup>19</sup>, E. Szabova<sup>20</sup>, W. Wertelecki<sup>21</sup>, I. Zarante<sup>22</sup>

<sup>1</sup>Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt, Medizinische Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Deutschland

<sup>2</sup>Department of Epidemiology, Emory University Rollins School of Public Health, Atlanta, Georgia, USA

<sup>3</sup>Institute für Biometrie und Medizinische Informatik, Medizinische Fakultät Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Deutschland

<sup>4</sup>University of Groningen, University Medical Center Groningen, Department of Genetics, Eurocat Northern Netherlands, Groningen, The Netherlands

<sup>5</sup>Birth Defects Epidemiology and Surveillance Branch, Texas Department of State Health Services, Austin, Texas, US

<sup>6</sup>ECEMC (Spanish Collaborative Study of Congenital Malformations)'s Peripheral Group, UIAC, Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), Instituto de Salud Carlos III. Madrid, Spain

<sup>7</sup>Utah Birth Defect Network, Bureau of Children with Special Health Care Needs, Division of Family Health and Preparedness, Utah Department of Health, Salt Lake City, Utah, USA



STGKJM 2022  
**JAHRESTAGUNG**  
der Sächsisch-Thüringischen Gesellschaft  
für Kinder- und Jugendmedizin 2022  
[WWW.STGKJM.DE](http://www.stgkjm.de)

<sup>8</sup>National Network of Congenital Anomalies of Argentina (RENAC), National Center of Medical Genetics, National Ministry of Health, Buenos Aires, Argentina

<sup>9</sup>Department of Basic Sciences of Health, School of Health, Pontificia Universidad Javeriana Cali, Colombia

<sup>10</sup>National Board of Health and Welfare, Stockholm, Sweden

<sup>11</sup>Department of Neonatology, Soroka Medical Center, Beer-Sheva, Israel

<sup>12</sup>Inserm UMR 1153, Obstetrical, Perinatal and Pediatric Epidemiology Research Team (Epopé), Center for Epidemiology and Statistics Sorbonne Paris Cité, DHU Risks in Pregnancy, Paris Descartes University, Paris, France

<sup>13</sup>ECLAMC, Center for Medical Education and Clinical Research (CEMIC-CONICET), Buenos Aires, Argentina

<sup>14</sup>International Center on Birth Defects, International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research, Rome, Italy

<sup>15</sup>CARIS, the Congenital Anomaly Register for Wales, Singleton Hospital, Swansea, Wales, United Kingdom

<sup>16</sup>RYVEMCE, Department of Genetics, Instituto Nacional de Ciencias Médicas y Nutrición Salvador Zubirán, Mexico City, Mexico

<sup>17</sup>Arkansas Center for Birth Defects Research and Prevention and Arkansas Reproductive Health Monitoring System, University of Arkansas for Medical Sciences, Fay Boozman College of Public Health, Department of Epidemiology, Little Rock, Arkansas, USA

<sup>18</sup>Institute of Clinical Physiology, National Research Council and Fondazione Toscana Gabriele Monasterio, Tuscany Registry of Congenital Defects, Pisa, Italy

<sup>19</sup>Department of Medical Genetics, Thomayer Hospital, Prague, Czech Republic

<sup>20</sup>Slovak Teratologic Information Centre (FPH), Slovak Medical University, Bratislava, Slovak Republic

<sup>21</sup>Omni-Net for Children International Charitable Fund Rivne, Ukraine

<sup>22</sup>Human Genetics Institute, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia

Einleitung: Blasenektrophie (BE) ist eine seltene Fehlbildung (FB) mit „Spaltbildung“ von Harnblase (HB), Blasenhal und Harnröhre (HR). Fehlgebildet sind die Bauchwand kaudal des Bauchnabels, knöchernes Becken und Beckenboden. Schambeinenden stehen auseinander. HR verläuft vor der Symphysenebene. Es fehlt Urin-Reservoir und funktionsfähiger Sphinkter. Beim Mädchen ist die Vagina verkürzt, Klitoris gespalten. Die BE ist die stärkste Ausprägung im Epispadie-Exstrophie-Komplex. Diagnose kann auch im pränatalen Ultraschall bei fehlender Darstellbarkeit der HB gestellt werden.

Zielstellung: Analyse der Prävalenz sowie der peri- und postnatalen Mortalität bei BE im internationalen Vergleich.

Methode: Deskriptive epidemiologische Studie, Daten aus 20 Fehlbildungsregistern aus 16 Ländern, insgesamt 732 Fälle (Lebendgeburten, Totgeburten, Spontanaborte ab der 20. SSW, induzierte Aborte nach pränataler Diagnose aller SSW) kamen zur Auswertung. Berechnung Prävalenz, Darstellung der Trends im Studienzeitraum 1974-2014. Auswertung der 5-Jahres-Überlebensrate.

Ergebnisse: BE-Gesamtprävalenz betrug 2,5 pro 100.000 Geburten (95%KI 2,40 - 2,78), 10% davon fetale Todesfälle oder Totgeburten. Darstellung der neonatalen Mortalität (3,5% isolierte und 19,2% multiple FB), Überlebenszeitanalyse.

Schlussfolgerung: Prävalenz und Mortalität variiert. Erkennen der soziodemographischen Einflussfaktoren hilft bei der Implementierung von Präventionsstrategien und Anpassung der medizinischen Versorgung.

---

### **P13 Zwei Frühgeborene an der Grenze der Lebensfähigkeit**

A. Bley<sup>1</sup>, M. Zurek<sup>2</sup>, S. Hennig<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Selbstständige Abteilung für Neonatologie – Perinatalzentrum Level 1, Klinikum St. Georg gGmbH, Leipzig

<sup>2</sup>Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Klinikum St. Georg gGmbH, Leipzig

Wir präsentieren zwei FG an der Grenze der Frühgeburtlichkeit. Fall 1: FG der 22+4. SSW, GG: 498 g. APGAR 6/7/8. Na-pH 7,25, kurzes Bonding, Kind agil, strampelt und schreit. Eltern: "Bitte helfen Sie unserem Kind." Nachfolgend Intubation, Beatmung, Antibiotika- und Volumengabe, keine Katecholamine



notwendig. Lunge: 6 Wochen invasiv beatmet, 2 Kortikoidzyklen, schwere BPD, Herz: PHT (iNO), PDA med. Verschlussversuche, interventionell mit 4 Monaten, LPA-Stenose, Thrombose VCI und SVT, aber: keine NEC, keine IVH, keine ROP, gute Entwicklung. Fall 2: FG 22+6. SSW, Eltern wünschen proaktives Vorgehen, Blutung bei vorzeitiger Plazentalösung, Notsectio aus BEL, GG: 544 g, APGAR: 0/0/1, keine Atemanstrengungen oder sonstige Lebenszeichen, Intubation, Beatmung, FiO<sub>2</sub> 1,0, Volumen, kein HF-Anstieg, SpO<sub>2</sub> bleibt 35%, Beendigung der Maßnahmen nach 17 min im Einklang mit allen Beteiligten. Zusammenfassung: Strukturierte Entscheidungsfindung gemeinsam mit den Eltern, bei fehlenden Lebenszeichen keine Reanimation im Sinne des Respekts der Würde des Kindes bei unklarer Prognose.

---

### **P14 Ein respiratorischer Notfall**

D. Schädlich<sup>1</sup>, A. Polednia<sup>2</sup>, M. Zurek<sup>3</sup>, S. Hennig<sup>1</sup>

<sup>1</sup>*Selbstständige Abteilung für Neonatologie – Perinatalzentrum Level 1, Klinikum St. Georg gGmbH, Leipzig*

<sup>2</sup>*Klinik für Radiologie, Klinikum St. Georg Leipzig*

<sup>3</sup>*Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Klinikum St. Georg gGmbH, Leipzig*

Kasuistik: Spontangeburt eines weiblichen, term-eutrophen Neugeborenen mit unauffälliger Adaptation in den ersten Lebensminuten. Aufgrund eines vorzeitigen Blasensprungs von 71 h war präpartal eine antibiotische i.v. Prophylaxe der Kindesmutter mit Ampicillin erfolgt. Weitere Risikofaktoren bestanden nicht, insbesondere war die Kindesmutter GBS-negativ. In der 7. Lebensminute plötzlich akute Verschlechterung des Neugeborenen, APGAR 9/9/2, Temp. 37,9 Grad. Bei respiratorischer Insuffizienz umgehende Intubation. Ergebnisse: Im Thorax-Röntgen Darstellung bilateraler Pneumothoraces ohne Spannungskomponente. Es erfolgte die Entlastung via Thoraxdrainagen vom 1.-4. Lebenstag. Unter dem Verdacht auf konnatale Infektion sofortiger Beginn einer i.v. Antibiotikatherapie mit Ampicillin, Gentamicin und Ceftazidim. Nach CrP-Anstieg bis 46 mg/l und initialem Abfall im Verlauf erneute AZ-Verschlechterung und erneuter Anstieg der Infektparameter. Umstellung der Therapie auf Meropenem, Vancomycin und Clarithromycin, was zur endgültigen Regression der Symptome führte. Im Trachelsekret Nachweis eines E. coli (3MRGN) als Ursache einer konnatalen Pneumonie mit den zum lebensbedrohlichen Notfall führenden bilateralen Pneumothoraces. Derselbe Erreger konnte in der Vaginalflora der Kindesmutter isoliert werden.

Schlussfolgerung: Multiresistente Keime können insbesondere bei vorzeitigem Blasensprung für das Neugeborene zu lebensbedrohlichen Infektionen und damit respiratorischen Notfällen führen.

---

### **P15 Kardiale Zufallsbefunde**

S. Hennig<sup>1</sup>, A. Fuceková<sup>2</sup>, I. Dähnert<sup>3</sup>

<sup>1</sup>*Selbstständige Abteilung für Neonatologie – Perinatalzentrum Level 1, Klinikum St. Georg gGmbH, Leipzig*

<sup>2</sup>*Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Klinikum St. Georg gGmbH, Leipzig*

<sup>3</sup>*Universitätsklinik für Kinderkardiologie, Herzzentrum, Leipzig*

Wir präsentieren zwei potentiell lebensbedrohliche kardiale Krankheitsbilder, die zufällig entdeckt und einer Therapie zugeführt worden sind.

Fall 1: NG der 40+5. SSW, GG: 4201 g (P94), GL: 53 cm (P67). APGAR 9/10/10. Na-pH 7,39, BS: zur Geburt, FW: unauffällig, postnatale Adaptation unauffällig. 4. Lh Pulsoxy auf der Wochenstation bei Stauungszyanose mit Nachweis einer Tachykardie und erniedrigter SpO<sub>2</sub> von 90%. Aufnahme Neo-ITS mit Herzinsuffizienzzeichen. Im 12-Kanal-EKG SVT mit Herzfrequenz von 315/min. Nach frustranem vagalen Manöver erfolgte eine medikamentöse Konversion (Adenosin) auf SR. Bei wiederholten Episoden von SVT am 2. Lebenstag erfolgte eine Einstellung auf Sotalol. Im EKG sowie im Langzeit-EKG zeigte sich eine Präexzitation.

Fall 2: FG der 35+6. SSW, GG: 2040 g (P33), GL: 44 cm (P44), APGAR 9/10/10. Na-pH 7,44, BS: ca. 4 Stunden, FW: klar. Primäre postnatale Adaptation komplikationslos. Aufnahme auf die Neo bei Frühgeburtlichkeit



und ABHS. Atemanaleptische Therapie mit Coffein. Ambulante kinder-kardiologische Vorstellung bei PFO und Flussakzeleration in der LPA im Alter von 5 Monaten. Echokardiographisch zeigte sich ein kleines PFO, zusätzlich auffälliger Verlauf und Fluss im Bereich der LCA. Elektrokardiographisch keine relevanten Herzrhythmusstörungen (vor allem Ischämiezeichen).

Zusammenfassung: Beide Fälle sind (wenn auch erst in späterem Lebensalter) mit dem Risiko des plötzlichen Herztodes verbunden und erfordern ein differenziertes Herangehen.

---

### **P16 Schon wieder eine Sepsis?**

R. Biedermann<sup>1</sup>, C. Richter<sup>1</sup>, T. Neuwirth<sup>2</sup>, M. Löw<sup>3</sup>, H. Proquitté<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Sektion Neonatologie und Päd. Intensivmedizin, Universitätsklinikum Jena

<sup>2</sup>Institut Toxikologie und Rechtsmedizin, Universitätsklinikum Jena

<sup>3</sup>Klinik für Anästhesie und Intensivmedizin, Universitätsklinikum Jena

Bei rasch progredienter Verschlechterung junger Säuglinge stehen in erster Linie die schwere Sepsis, manifeste Herzfehler oder schwere Stoffwechselentgleisungen im Vordergrund. Wir berichten über einen 3-Monate alten Säugling der mit Notarztbegleitung in die Klinik verbracht wurde. Die initiale Alarmierung erfolgte bei Erbrechen und kurzer Zyanose in der Häuslichkeit, die Alarmierung des pädiatrischen Notfallteams dann aufgrund prolongierter Apnoe im Rettungswagen. Beim Eintreffen war der Patient hypo-apnoeisch mit einer Sättigung um 75% unter Beutel-Masken Ventilation, tachykard mit deutlich prolongierter Rekapillarierungszeit und nicht messbarem Blutdruck. Die initiale Behandlung wurde unter der Verdachtsdiagnose "Sepsis" begonnen. Es erfolgte ein adäquates Kreislaufmanagement mit Volumen und Katecholaminen und die Intubation, bei der eine kurze manuelle Reanimation notwendig wurde. Nach Erhalt der Entzündungswerte, welche sich nicht schwer verändert zeigten, wurde im Rahmen der Umfelddiagnostik auch eine Toxikologie abgenommen, die sich hochpositiv auf Tilidin zeigte. Durch Spiegelkontrollen konnte der Zeitpunkt der Einnahme auf wenige Stunden vor dem Ereignis eingegrenzt werden. Bei schwer kranken Säuglingen auch vor dem Krabbelalter ist eine Intoxikation im Sinne einer Vergiftung eine zeitkritische Differentialdiagnose, da sich der Vergiftungszeitpunkt durch Spiegelkontrollen eingrenzen lässt.

### **Postergruppe SARS-CoV-2**

---

#### **P17 Akute Urtikaria als Symptom der SARS-CoV-2-Infektion bei einem 4-jährigen Mädchen – ein Fallbericht**

S. Trau, R. Haase, K. Parthey

*Abteilung für Neonatologie und Pädiatrische Intensivmedizin, Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg, Halle*

Hintergrund: Hautmanifestationen einer SARS-CoV-2-Infektion sind selten und hauptsächlich bei Erwachsenen in Form der akuten Urtikaria beschrieben. Vermutlich handelt es sich um eine systemische Entzündungsreaktion mit proinflammatorischer Zytokinfreisetzung und Mastzellaktivierung.

Fallbeispiel: Die notfällige Vorstellung eines 4 Tage zuvor positiv auf SARS-CoV-2 getesteten 4-jährigen Mädchens erfolgte aufgrund eines plötzlich auftretenden generalisierten erythematösen Exanthems. Klinisch zeigten sich Zeichen eines respiratorischen Infekts. Fieber bestand nicht. Paraklinisch wurden ein erhöhtes CRP sowie eine Leukozytose nachgewiesen. Nach Gabe von Prednisolon und Dimetinden zeigten sich die Effloreszenzen regredient und verschwanden unter oraler Fortsetzung der Medikation am 4. Tag vollständig.



Diskussion: In der Literatur sind einzelne Fallberichte einer akuten Urtikaria als Symptom einer SARS-CoV-2-Infektion bei Kindern beschrieben. Daher sollte SARS-CoV-2 in die differentialdiagnostischen Überlegungen bei Auftreten einer akuten Urtikaria einbezogen werden.

---

### **P18 Erfolgreiche Therapie einer SARS-CoV-2-Infektion mit Nirmatrelvir/Ritonavir bei einem Patienten mit hochgradiger Immunsuppression infolge eines ALL-Rezidivs**

E. Kaemmerer, M. Hammerschmidt, G. Brodt, J. Ernst, B. Gruhn  
*Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Jena*

Die Immunsuppression bei ALL-Rezidiv bedingt eine erhöhte Gefährdung für eine schwere Infektion mit SARS-CoV-2.

Charakterisierung des antiviralen Potentials von Nirmatrelvir/Ritonavir bei einer Infektion mit SARS-CoV-2 und bestehender hochgradiger Immunsuppression durch Chemotherapie und Blinatumomab.

Fallbezogene Darstellung einer hochgradigen Immunsuppression mit SARS-CoV-2 Infektion. PCR-basierte Prüfung der Auswirkungen einer initialen antiviralen Therapie aus Sotrovimab und Remdesivir im Vergleich zu Nirmatrelvir/Ritonavir

Der 17 Jahre alte, männliche Patient zeigte keine Viruselimination in der initialen Therapie, jedoch nach 5 Tagen Nirmatrelvir/Ritonavir konstant negative PCR-Befunde. Immunologisch bestand eine T-Zellantwort ohne Nachweis von B-Zellen.

Die hochgradige Immunsuppression ist ein Risiko für die SARS-CoV-2 Infektion. Im Gegensatz zu anderen Situationen ist die Therapie von Sotrovimab und Remdesivir zur Viruselimination nicht so geeignet wie die Therapie mit Nirmatrelvir/Ritonavir. Dies ist möglicherweise auf den besonderen Wirkmechanismus als peptidomimetischer Inhibitor der SARS-CoV-2-Hauptprotease (main protease, Mpro) zurückzuführen, deren Inhibition die Virusreplikation stört.

Zur Therapie einer SARS-CoV-2 Infektion bei hochgradiger Immunsuppression erwies sich die direkte Inhibition der Virusreplikation wirksamer als die Anwendung eines humanen IgG1-mAb (Sotrovimab) und eines Adenosin-Nucleotid-Prodrug (Remdesivir).

---

### **P19 Komplementvermitteltes atypisches hämolytisch-urämische Syndrom – Sars-CoV2 ein neuer Trigger?**

L. von Iven<sup>1</sup>, L. Patzer<sup>2</sup>

<sup>1</sup>*Rijksuniversiteit Groningen, NL*

<sup>2</sup>*St. Elisabeth Krankenhaus Halle (Saale)*

Das atypische hämolytisch-urämische Syndrom (aHUS), auch als komplementvermitteltes HUS beschrieben, kennzeichnet sich durch unkontrollierte Regulation des Komplementsystems mit einhergehender enormer Komplementaktivierung und Endothelzellschädigung. Neben genetischen Veränderungen im alternativen Weg des Komplementsystems, führt meist ein komplementverstärkender Faktor, wie eine Infektion, Malignität oder Schwangerschaft, zum Ausbruch einer Episode des Syndroms. Der dargestellte Fallbericht schildert den Verlauf einer Sars-CoV2-positiven 15-jährigen Patientin mit der Erstmanifestation eines aHUS. Sie bot die typische Symptomkonstellation aus hämolytischer Anämie, erhöhter Lactatdehydrogenase, Thrombozytopenie sowie tendenziell akutem Nierenversagen.

Bei der Patientin konnten pathogene Varianten in den Genen CD46 und CFI nachgewiesen werden, die als ursächlich für aHUS beschrieben werden. Nach ausführlicher anamnestischer und klinischer Analyse scheint bei dieser Patientin als einziger Trigger für die Episode des aHUS die Covid19-Infektion in Frage zu kommen.

Inzwischen wird ein überaktives Komplementsystem sowie endotheliale Dysfunktion zunehmend in der Pathogenese von Covid19 beschrieben. Untereinheiten des Sars-CoV2-Spike-Proteins können zum Aktivierungsmechanismus des alternativen Komplementweges beitragen. Ein Defekt in



Komplementsystem sollte demnach bei Patienten mit eher untypischer Äußerung einer Covid19-Infektion untersucht werden. Es zeichnet sich die Tendenz ab, dass eine Covid19-Infektion zu den komplementverstärkenden Faktoren bei aHUS zählen könnte.

---

## **P20 The COVID-19 Pandemic: Fears and Overprotection in Pediatric Patients with Inflammatory Bowel Disease and Their Families**

S. Reinsch<sup>1</sup>, A. Stallmach<sup>2</sup>, P. C. Grunert<sup>2</sup>

<sup>1</sup>*Pediatric Gastroenterology, Department of Pediatrics, Jena University Hospital, Jena*

<sup>2</sup>*Department of Internal Medicine IV, Jena University Hospital, Jena*

Purpose: We conducted a survey to determine the COVID-19 exposure, related perceptions, and information sources; medication compliance; and patients' and parents' behaviors, fears, and physician contact.

Methods: An anonymous cross-sectional survey of pediatric patients with IBD and their parents at one pediatric gastroenterology unit of a university medical center was performed from May to June 2020.

Results: A total of 46 pediatric patients with IBD and 44 parents completed the survey. Parents of pediatric patients with IBD had high fear of their children becoming infected with SARS-Cov2. They perceived schools as the most hazardous environment, whereas the children did not. Half the pediatric patients with IBD feared infection. Patients and parents felt sufficiently informed about COVID-19. The primary source of guidance for pediatric patients was their parents (43%), followed by television and social media, whereas the parents mainly consulted internet news websites (52.2%), television, and public health institutes. Pediatric patients with IBD adhered to their prescribed medication. They also showed cautious behavior by enhancing hand hygiene (84%) and leaving the house less frequently than before. Personal medical visits remained favored over video consultations. Conclusion: Although parents expressed overprotective concerns, both parents and pediatric patients with IBD are coping well with the COVID-19 pandemic. IBD-relevant information should be actively conveyed.

---

## **P21 Guillain-Barré-Syndrom nach Covid-Infektion, oder nicht?**

H. Knöfler<sup>1</sup>, B. Hennig<sup>1</sup>, M. Bernhard<sup>2</sup>, A. Merkschlager<sup>2</sup>,

<sup>1</sup>*Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Sana Klinikum Borna*

<sup>2</sup>*Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Leipzig AöR*

Wir berichten über einen 17-jährigen Jungen mit progredienter, symmetrisch-distalbetonter Parese. Beginnende Symptomatik während der Herbstferien mit undulierendem Verlauf und erneuter Verschlechterung nach mehreren Wochen. Die laborchemischen, elektrophysiologischen und bildgebenden Untersuchungen zeigen eine zytalbuminäre Dissoziation und negative Autoantikörper bei hochpathologischen elektrophysiologischen Befunden mit demyelinisierenden Hinweisen und F-Wellenverlust sowie einer unauffälligen zentralen Bildgebung. Unter dem Verdacht eines Guillain-Barré-Syndroms Beginn der Therapie mit IVIGs (2mg/kg) über 5 Tage und anschließend vollstationärer Rehabilitation. Trotz intensiver Reha-Maßnahme kam es nicht zu einer Besserung der Symptomatik, sondern Progredienz der Paresen, insbesondere nunmehr auch der oberen Extremität. Die Reevaluation zeigte eine primär demyelinisierende Erkrankung mit sekundären Zeichen eines axonalen Schadens und symmetrische Kontrastierung der Cauda equina. Nach erneutem IVIG-Stoß erfolgte unter differentialdiagnostischen Erwägungen und einer möglichen Therapieeskalation mit Plasmapherese die Verlegung in die Universitätskinderklinik Leipzig. Dort unter Verdacht einer CIDP Beginn einer Methylprednisolon-Therapie. Der weitere Verlauf bleibt aktuell abzuwarten...

Die klinischen Grenzen zwischen GBS und CIDP sind fließend. Eine Entscheidung zur Plasmapherese sollte möglichst frühzeitig erwogen werden. Weitere immunmodulatorische Optionen stehen zur Verfügung.



---

## **P22 Lungensonographie bei Kindern und Jugendlichen mit Long-Covid-Syndrom**

R. Pfrischke<sup>1</sup>, S. Gräger<sup>1</sup>, D. Vilser<sup>2</sup>, M. Lorenz<sup>2</sup>, H.-J. Mentzel<sup>1</sup>, K. Glutig<sup>1</sup>

<sup>1</sup>*Sektion Kinderradiologie am Institut für Diagnostische und Interventionelle Radiologie, Universitätsklinikum Jena*

<sup>2</sup>*Long-Covid Sprechstunde der Sektion Päd. Pulmonologie, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Jena*

**Einleitung:** Beim Long-Covid Syndrom (LC-Syndrom) leiden betroffene Patienten mehrere Wochen nach der Covid-Erkrankung u.a. an verminderter Belastbarkeit, Fatigue sowie Atemproblemen.

**Zielstellung:** Lungensonographie (LUS) ist für periphere Lungen- und Pleuraveränderungen eine gut evaluierte und etablierte diagnostische Alternative im Vergleich zum Röntgen. Ziel dieser Studie war die Evaluation von LUS bei pädiatrischen Patienten mit LC-Syndrom im Vergleich zu Lungengesunden.

**Methode:** In dieser prospektiv monozentrischen Studie wurden 30 Patienten (Alter 13 Jahre  $\pm$  3,7; 53% weiblich) mit LC-Syndrom mittels LUS in standardisiertem Untersuchungsschema an 12 thorakalen Lokalisationen untersucht und mit 15 Lungengesunden (Alter 11 Jahre  $\pm$  3,3; 60% weiblich) verglichen. Die vollständig anonymisierten Bilder wurden von zwei Untersuchern unabhängig voneinander beurteilt.

**Ergebnisse:** Es gab keine signifikanten Unterschiede von B-Linien, Pleurairregularitäten oder Konsolidierungen zwischen den Patienten mit LC-Syndrom und der gesunden Vergleichsgruppe. Zwischen den beiden Untersuchern bestand eine gute Übereinstimmung.

**Diskussion:** Das ist die erste Studie zum LUS bei Kindern und Jugendlichen mit LC-Syndrom. Die Ergebnisse legen nahe, dass keine strukturellen Veränderungen an der Pleura bzw. pleuranahen Lunge bei Kindern und Jugendlichen mit LC-Syndrom bestehen.

**Schlussfolgerung:** In der LUS besteht kein signifikanter Unterschied zwischen lungengesunden Patienten und Patienten mit LC-Syndrom.

---

## **P23 Immunmodulatorischer Einfluss von Covid-19 bei der Entstehung eines Mittelgesichtsabszesses eines Neugeborenen**

G. Rössler, J. Kaupenjohann, S. Horn

*Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Kinderzentrum Südthüringen, SRH Zentralklinikum Suhl*

**Einleitung:** Wir berichten die Kasuistik eines 5 Wochen alten Säuglings mit großem Mittelgesichtsabszess und Osteolyse des Os zygomaticum bei Zustand nach SARS-CoV-2-Infektion am 6. Lebenstag.

**Ergebnisse:** Vier Wochen nach COVID-19 Infektion entwickelte der Säugling einen 3,5x2,6x3cm großen Abszess des rechten Mittelgesichts. Die Diagnosesicherung erfolgte mittels Sonographie und MRT, sowie nach operativer Abszessentlastung durch histopathologische Beurteilung und mikrobiologische Analyse des Resektats. Systemische Entzündungsmarker waren in der Labordiagnostik nur leicht erhöht. Als pathogener Erreger ließ sich Staphylococcus aureus isolieren. Unter systemischer antibiotischer Therapie mit Clindamycin, Flucloxacillin und Rifampicin zeigte sich eine vollständige Ausheilung.

**Diskussion:** Ohne ersichtliche Eintrittspforte sowie nach Ausschluss eines humoralen Immundefekts bewerteten wir die schwere Infektion an untypischer Lokalisation als indirekt assoziierte Folge der postnatalen SARS-CoV-2 Infektion. Untersuchungen in größeren Fallserien bestätigten eine induzierte Immundefizienz, u.a. vermittelt über eine verminderte CD19-Expression nach Steigerung des Metabolismus in B-Zellen durch reaktive Sauerstoffspezies.

**Schlussfolgerung:** Eine Infektion mit SARS-CoV-2 erhöht das Risiko für begleitende/folgende systemische Immunsystemreaktionen (PIMS-TS) aber auch schwere Infektionen infolge einer transienten Immundefizienz.



---

## **P24 Erregerspektrum schwerer Atemwegserkrankungen im Kindes- und Jugendalter während der Omikron-Coronavirus-Pandemie**

M. Bratanoff; D. Stein

*Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Ilm-Kreis-Kliniken Arnstadt-Ilmenau gGmbH*

Die letzten beiden Jahre wurden durch die Coronapandemie geprägt. Durch die Hygienemaßnahmen hat sich das Erregerspektrum für Atemwegserkrankungen im Kindesalter geändert.

Zielstellung: Ziel dieser Arbeit ist es, das Erregerspektrum schwerer Atemwegserkrankungen in Zeiten der Omikron-Covid-Pandemie im Kindesalter im Ilmkreis während der ersten 4 Kalendermonate 2022 darzustellen.

Methode: Vom 1.1.2022 bis 30.4.2022 screeneten wir alle stationären Kinder mit Atemwegsbeschwerden mittels Rachenabstrich-PCR Biofire Filmarray Respiratory2.1plus welche 23 häufige Atemwegserreger nachweist.

Ergebnisse: Im genannten Zeitraum wurden 92 Patienten mit Atemwegserkrankungen gescreent.

Bei 67 Patienten (73%) gelang ein Erregernachweis. Vorrangig waren obstruktive Bronchitiden und obstruktive Bronchopneumonien mit Nachweis von Rhinovirus/Enterovirus (n=31) und Metapneumovirus (n=16). SARS-CoV-2 ließ sich lediglich bei 9 Patienten nachweisen. RSV trat nur bei 1 Patient auf.

3 Patienten wiesen eine bakterielle Pneumonie mit CrP-Werten über 80mg/l auf.

Insgesamt lag der Anteil der Patienten mit Atemwegserkrankungen bei 28% (92/325).

Schlussfolgerung: Rhinoviren und Metapneumoviren verursachten die häufigsten schweren Atemwegsinfektionen während der Omikronwelle. SARS-CoV-2 und RSV spielten nur eine untergeordnete Rolle.

---

## **P44 Zwei mal PIMS: bei SARS-CoV-2 ist alles möglich**

C. Richter, R. Biedermann, C. Doerfel, H. Proquitté

*Sektion Neonatologie/ Päd. Intensivmedizin, Klinik für Kinder- & Jugendmedizin, Universitätsklinikum Jena*

Wir berichten von einem 4-jährigen Mädchen, welches 02/2021 auf unserer Päd. ITS wegen Pediatric Inflammatory Multisystem Syndrome (PIMS) als Folge einer SARS-CoV-2 Infektion behandelt wurde. Damals bestanden seit 5 Tagen hohes Fieber, Bauchschmerzen, Abgeschlagenheit und Schuppungen an den Fingerkuppen. Laborchemisch wiesen wir ein erhöhtes CRP, Il6, PCT, Ferritin sowie BNP nach. Echokardiografisch zeigte sich eine MI I°, im EKG lag eine QTc- Zeit-Verlängerung vor. Wir behandelten mit IVIG, Prednisolon sowie ASS. Hierunter kam es zur raschen klinischen Besserung, in den Nachkontrollen waren keine residuellen Befunde erkennbar.

Eine erneute Vorstellung der Patientin erfolgte 03/2022 in unserer Klinik nach zweiter stattgehabter COVID-19 Infektion mit ähnlicher Symptomatik (Fieber, hohe Inflammationswerte, BNP-Erhöhung, Koagulopathie). Echokardiografisch gab es diesmal keinerlei Auffälligkeiten. Bei V. a. erneutem PIMS nach zweiter COVID-19 Infektion begannen wir wiederholt die Therapie mit IVIG, Predisolon und ASS, was zu einer schnellen Stabilisierung des Allgemeinzustandes sowie zur vollständigen Regredienz der Symptomatik führte. In der Nachbetreuung ca. 4 Wochen nach Erkrankungsbeginn berichten die Eltern der Patientin noch immer von einer deutlich verminderten körperlichen Belastbarkeit des Kindes.

Der Fallbericht gibt einen ersten Hinweis darauf, dass Kinder in der Folge mehrerer SARS-CoV-2-Infektionen auch mehrfach ein PIMS entwickeln können.



## Postergruppe Gastro/ Varia

---

### **P25 Ösophagusachalasie – ein langer Weg zur Diagnose**

S. Lucas; H. Stradmann; M. Heiduk

*Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Klinikum Magdeburg gGmbH*

Die Achalasie des Ösophagus ist eine seltene Erkrankung, weshalb die Zeit bis zur Diagnosestellung, wie am folgenden Case Report dargestellt, häufig prolongiert ist. Bei einer 15-jährigen Patientin traten Bauchschmerzen und Dysphagie als Erstsymptome auf. In der ÖGD zeigte sich eine eosinophile Ösophagitis und im Verlauf eine Soorösophagitis. Trotz Therapie mit PPI, topischem Budenosid und später Antimykotikum beklagte die Patientin nach intermittierender Besserung eine zunehmende Dysphagie mit Regurgitation von Nahrung und der Notwendigkeit des Nachtrinkens. Innerhalb eines Jahres nach Erstvorstellung bestand ein Gewichtsverlust von 10 kg. In einer Kontroll-ÖGD wurde erneut eine Soorösophagitis nachgewiesen. Außerdem wurde eine beginnende Stenosierung im Bereich der Kardie mit prästenotischer Dilatation und Hypomotilität dargestellt. Die Verdachtsdiagnose der Achalasie konnte im Verlauf mittels Röntgenkontrastmitteldarstellung und Manometrie gesichert werden. Kurativ erfolgte die Myotomie und Hemifundoplikatio mit gutem Outcome. Nebenbefundlich wurde eine Multiple Sklerose diagnostiziert. Eine mögliche Korrelation der beiden Erkrankungen ist wissenschaftlich bisher nicht untersucht.

Fazit: In diesem Fall maskierten die eosinophile Ösophagitis und Soorösophagitis die Ösophagusachalasie. Bei einem immunkompetenten Kind sind Soorösophagitiden untypische Krankheitsbilder. In Kombination mit den beschriebenen Symptomen sollte auch an das Vorliegen einer Achalasie gedacht werden.

---

### **P26 Zwei Fälle akuter Dünndarmischämie im Jugendalter**

F. Heidtmann, I. Alhussami, H. Mentzel, F. Eckoldt

*Universitätsklinikum Jena*

Die Torsion eines Dünndarmabschnitts um die Mesenterialachse ist ein seltenes, hochakutes Krankheitsbild. Dünndarmstrangulationen können primär idiopathisch auftreten, oder sekundär als Folge anatomischer Varianten, postoperativer Adhäsionen oder entzündlicher Prozesse. Die zeitgerechte operative Behandlung ist Voraussetzung für die Vermeidung intestinaler Nekrosen. Die oft unspezifische klinische Präsentation erschwert jedoch die Diagnosestellung, was zu fatalen Konsequenzen führen kann. Wir berichten von zwei Patienten mit akuter Dünndarmischämie. Eine 14-jährige Patientin stellte sich mit intermittierenden starken Oberbauchschmerzen vor. Weitere Symptome einer Darmobstruktion bestanden nicht. Eine MRT des Abdomens ergab den hochgradigen Verdacht einer Dünndarmtorsion, sodass die notfallmäßige Laparotomie erfolgte. Ein 11-jähriger Junge mit seit dem Vortag bestehenden starken Bauchschmerzen wurde bei rapide verfallendem Allgemeinzustand vorgestellt. Eine CT des Abdomens ergab keinen sicheren Nachweis einer Dünndarmtorsion oder -ischämie. Trotzdem laparotomierten wir den Jungen bei hochauffälligem klinischem Befund. Intraoperativ zeigten beide Patienten eine akute Dünndarmischämie auf dem Boden einer mechanischen Obstruktion. Während im ersten Fall eine Detorquierung des betroffenen Darmabschnitts zur vollständigen Erholung führte, war bei dem zweiten Patienten bei einer zugrundeliegenden Fehlbildung des Mesenteriums die Resektion von 2m Dünndarm erforderlich.



---

## **P27 Akute intrahepatische Cholestase mit Begleitpankreatitis durch Phytotherapeutika oder Pflanzenstoffe?**

K. Schröder, H. Stradmann, M. Heiduk

*Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Klinikum Magdeburg gGmbH*

Kasuistik: Wir berichten über einen 15-jährigen Patienten, der seit 4 Tagen Kopf- und Gliederschmerzen, drückende Oberbauchschmerzen sowie Temperaturen bis max. 38,5°C beklagte. Außerdem bestand eine Dunkelfärbung des Urins und ein Ikterus. Er gestand den täglichen Konsum von Kratom über 3 Wochen als Rauschmittel und die Einnahme einer kompletten Flasche Iberogast® innerhalb von 4 Tagen. Laborchemisch zeigte sich eine Erhöhung der Cholestaseparameter (ca. 2-fach) und der Transaminasen (ca. 10-15-fach). Das Vorliegen einer Autoimmunhepatitis, infektiösen Genese oder anderer Lebererkrankungen wurde ausgeschlossen. In MRCP sowie Sonographie zeigte sich eine exsudative ödematöse Pankreatitis. Eine Cholezystolithiasis wurde nicht nachgewiesen. Die Leberwerte normalisierten sich unter Drogenkarenz innerhalb von 4 Wochen.

Schlussfolgerung: Schöllkraut ist ein Phytotherapeutikum gegen Magen-Darm-Beschwerden, das in Iberogast® enthalten ist. Das Alkaloid Mitragynin, dem Hauptinhaltsstoff des asiatischen Kratombaums, wird als Rausch- und Arzneimittel eingesetzt. Sowohl für das als Droge eingesetzte Kratom als auch für das therapeutische Schöllkraut, ist eine hepatotoxische Wirkung beschrieben worden. Welche der beiden Pflanzenstoffe letztendlich die Leberschädigung auslöste oder ob es eine Summierung beider toxischen Wirkungen war, ist nicht nachzuweisen. Abschließend sollte bei unklarer Leberschädigung auch immer an die Einwirkung von Drogen und Pflanzenstoffen gedacht werden.

---

## **P28 Schwierig fürs Auge aber meistens harmlos – Blickdiagnose: Cutis marmorata teleangiectatica congenita und Aplasia cutis congenita**

T. Roka<sup>1</sup>, R. Haase<sup>2</sup>, B. Kreft<sup>1</sup>, M. Genschaft<sup>1</sup>, R. Kulka<sup>1</sup>, K. Parthey<sup>1</sup>

<sup>1</sup>*Abt. für Neonatologie und Pädiatrische Intensivmedizin, Abt. für Dermatologie, Universitätsklinikum Halle (Saale)*

<sup>2</sup>*Klinik für Neonatologie und Kinderintensivmedizin, St. Elisabeth und St. Barbara Krankenhaus Halle*

Wir stellen zwei seltene Malformationen bei Neugeborenen vor, bei denen eine Blickdiagnose möglich ist und diskutieren deren Behandlung. Cutis marmorata teleangiectatica congenita (CMTC) und Aplasia cutis congenita (ACC) sind oft harmlose Malformationen, können aber mit weiteren Fehlbildungen einhergehen. Die Ätiologie ist unklar, wobei für die ACC eine Vielzahl von Auslösern diskutiert wird. Die Prognose ist insbesondere bei isolierten Läsionen gut.

Die CMTC ist durch eine Erweiterung oberflächlicher Gefäße charakterisiert. Klinisch imponiert eine vor allem an den unteren Extremitäten auftretende, bläulich marmorierte Haut. Weitere Hautveränderungen und Ulzerationen sind möglich. Das Krankheitsbild persistiert bei bis zu 50% der Betroffenen bis ins Erwachsenenalter. Therapeutische Interventionen sind vor allem bei persistierendem Auftreten schmerzhafter Läsionen nötig.

Die ACC ist durch die vor allem den Schädel betreffende Aplasie von Teilen der Haut gekennzeichnet. Auch benachbarte Strukturen, insbesondere der Schädelknochen können betroffen sein. Nicht selten werden weitere Fehlbildungen beobachtet. In den meisten Fällen kommt es unter konservativer Therapie zu einer Narbenbildung. Chirurgische Interventionen sind bei ausgedehnten Läsionen und entsprechenden Begleitfehlbildungen indiziert.



---

### **P29 Borrelienbedingtes Pseudolymphom als Differentialdiagnose der axillären Raumforderung**

E. Kaemmerer<sup>1</sup>, I. Alhussami<sup>2</sup>, H.-J. Mentzel<sup>3</sup>, N. Gassler<sup>4</sup>, K. Kentouche<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Klinik für Kinder- und Jugendmedizin

<sup>2</sup>Klinik für Kinderchirurgie

<sup>3</sup>Institut für Diagnostisch und Interventionelle Radiologie, Sektion Kinderradiologie

<sup>4</sup>Sektion Pathologie

Universitätsklinikum Jena

Raumforderungen in der Axillarregion sind im Kindesalter nicht selten. Häufig handelt es sich um reaktive, nicht-neoplastisch Lymphadenopathien unklarer Ursache.

Charakterisierung des borreliedebingten Pseudolymphoms als mögliche Ursache einer axillären Raumforderung.

Fallbezogene Darstellung der Identifikation eines borrelienbedingten Pseudolymphoms und dessen Abgrenzung gegenüber anderen Entitäten unter Nutzung der Bildgebung, Histomorphologie und Molekularbiologie.

In der klinischen Untersuchung Demarkation einer multinodulären indolenten, verschieblichen Raumforderung in der linken Axilla. In Sonographie/MRT eine Hyperperfusion mit Assoziation zu subkutanem Gewebe und V.a. das mögliche Vorliegen eines malignen Lymphoms. Histomorphologisch Befunde eines Pseudolymphoms mit Nachweis von Borrelien DNA. Serologisch dazu passende Borrelien-Titer.

Das borrelienbedingte Pseudolymphom ist mit nodaler und extranodaler Manifestationen im Kindesalter möglich und kann in topographisch verschiedenen Lokalisationen, auch axillär auftreten. Die Abgrenzung des Pseudolymphoms von anderen reaktiven bzw. neoplastischen Läsionen kann allein klinisch problematisch sein. Insofern ist eine interdisziplinäre Abklärung erforderlich, um relevante Differenzialdiagnosen auszuschließen.

Borrelien bedingte Pseudolymphome sind im Kindesalter auch in axillärer Lokalisation möglich. Die sichere differenzialdiagnostische Abgrenzung gegenüber anderen reaktiven und neoplastischen Läsionen ist notwendig.

---

### **P30 Nephropathische Cystinose und Knochenwachstum – eine multizentrische anthropometrische Studie**

M. Hagenberg<sup>1</sup>, L. Patzer<sup>2</sup>, R. Kluck<sup>2</sup>, M. Zivicnjak<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle (Saale)

<sup>2</sup>Medizinische Hochschule Hannover

Die nephropathische Cystinose ist eine sehr seltene, autosomal-rezessiv vererbte lysosomale Speichererkrankung, die zu einer Cystinakkumulation in allen Körperzellen führt. Zuerst werden die Zellen des proximalen Tubulus geschädigt, weswegen die Krankheit meist mit Auftreten eines renalen Fanconi-Syndromes im 1. Lebensjahr diagnostiziert wird. Obwohl mit Cysteamin eine wirksame Therapie verfügbar ist, führt die Erkrankung im Laufe der Jahre zu einer chronischen Niereninsuffizienz (CKD). Die CKD geht aufgrund der begleitenden Azidose, Störung des Vitamin-D-Metabolismus und Elektrolytdysbalancen in der Regel mit einer Knochenwachstumsstörung (mineral bone disease) einher. Auch bei Patienten mit Cystinose finden sich bereits vor Eintreten einer CKD typischerweise Knochenfehlstellungen oder -verbiegungen und ein Kleinwuchs, welche man vor allem auf den Phosphatverlust und die Azidose im Rahmen des Fanconi-Syndroms und auf eine gestörte Knochenstruktur zurückführt. In einer multizentrischen Studie wurden nun 53 deutsche und österreichische Cystinose-Patienten anthropometrisch untersucht und 99 Patienten mit CKD anderer Ursache gegenübergestellt (R. Kluck, M. Zivicnjak et al., "Body growth, upper arm fat area and clinical parameters in children with nephropathic



cystinosis compared with other pediatric CKD entities"). Hierbei fanden sich sowohl ein signifikant reduziertes Knochenwachstum als auch ein niedrigerer BMI und Körperfettanteil bei Cystinose-Patienten.

---

### **P31 Häufigkeit schlafbezogener Bewegungsstörungen bei Kindern und Jugendlichen unter Berücksichtigung möglicher Einflussfaktoren**

A. Hübler<sup>1</sup>, S. Otto<sup>1</sup>, B. Schneider<sup>2</sup>, E. Paditz<sup>3</sup>, S. Kurz<sup>4</sup>, T. Erler<sup>5</sup>

<sup>1</sup>Klinikum Chemnitz gGmbH

<sup>2</sup>Kinderkrankenhaus St. Marien gGmbH Landshut

<sup>3</sup>Zentrum für Angewandte Prävention Dresden

<sup>4</sup>Helios Klinikum Aue

<sup>5</sup>Klinikum Westbrandenburg GmbH, Standort Potsdam

Hintergrund: Das Restless-Legs-Syndrom (RLS) gilt als „die große Unbekannte“ in der Pädiatrie (Merino-Andreu 2011). Bei Kindern mit Schlafproblemen wird häufig nicht an ein RLS gedacht.

Fragestellung: Ermittlung der Häufigkeit von Bewegungsauffälligkeiten als Hinweis für ein RLS im Schulalter mittels Fallsuche im Erzgebirge (Sachsen).

Methodik: In einer Querschnittserhebung wurden 6000 Fragebögen verteilt (11 Grund-, 7 Oberschulen, 3 Gymnasien). 876 Antworten gelangten zur Auswertung (Rücklauf 14,6%). Abgefragt wurden Alter, Schulleistungen, Bewegungsauffälligkeiten, Mediennutzung sowie mit dem RLS assoziierte Komorbiditäten. Das positive Votum der Ethikkommission der Sächsischen LÄK sowie die Zustimmung der Sächsischen Bildungsagentur lagen vor.

Ergebnisse: 35% gaben viele Bewegungsauffälligkeiten an, 24% mehrere, 26% wenige, 15% keine. Bei insgesamt 6,6% war das Bewegungsverhalten sehr auffällig. Häufiger traten Symptome bei Kindern mit Körpergröße <10. Perz. ( $p=0,024$ ) und Körpergewicht <10. Perz. ( $p=0,048$ ) auf. Wachstumsschmerzen korrelierten mit Bewegungsauffälligkeiten ( $p<0,001$ ).

Diskussion: Die Häufigkeit von berichteten Bewegungsauffälligkeiten steht mit 6,6% in Relation zur Diagnose eines „definitiven“ RLS (3,6% der 15-18jährigen: Yilmaz 2011). Es bestätigten sich Geschlechtsunterschiede und Assoziationen zu Wachstumsschmerzen. Bewegungsauffälligkeiten korrelierten mit aktuellen somatischen Daten. Die Arbeit kann als Pilotstudie für systematische Untersuchungen dienen.

---

### **P43 Schädelsonografie bei leichten SHT im Säuglingsalter kann schwerwiegende epidurale Blutungen entdecken – ein Fallbericht**

O. Erbe<sup>1</sup>, A. Borski<sup>1</sup>, I. Cucu<sup>2</sup>, H.-J. Bittrich<sup>2</sup>

<sup>1</sup>St. Georg Klinikum Eisenach

<sup>2</sup>Helios Klinikum Erfurt

Unserer Falldarstellung soll darauf hinweisen, dass auch bei Schädelhirntrauma mit geringer klinischer Symptomatik im Säuglingsalter die Schädelsonografie hilfreich sein kann schwerwiegende intrakranielle Blutungen zu entdecken. Eine Mutter stellte ihren 7 Monate alten Säugling 4 h nach Sturz auf den Kopf wegen Erbrechen in einer grundversorgenden Kinderklinik vor. Die klinische Symptomatik war milde (Galeahämatom, keine sicheren Frakturhinweise, kooperierender Säugling, Pupillen normal, GCS 15 Punkte). Eine Indikation zu cCT (nach Pediatric Head Trauma CT Decision Guide) bestand nicht. Die transfontanelläre Schädelsonografie zeigte jedoch eine Mittellinienverlagerung nach links. Die transkraniale Sonografie von links zeigte eine epidurale Blutung. Wir organisierten die schnellstmögliche Verlegung in ein Krankenhaus mit Neurochirurgie, legten einen Tropf, monitorisierten den Kreislauf, verabreichten ein Schmerzmittel und informierten die aufnehmende Kinderklinik. Der Notarzt (Fahrzeit 45 Minuten) informierte die aufnehmende Klinik über eine Präshocksymptomatik und verabredeten den Einlieferungsort. Bei Aufnahme auf der KinderITS erfolgte die Schockbehandlung, Start Bluttransfusion,



Einleitung und Fahrt via cCT in den neurochirurgischen OP zur Entlastung der Blutung. Die Schädelsonografie sollte (solange möglich) bei mildem SHT zur Entdeckung schwerwiegender intrakraniellen Blutungen genutzt werden, insbesondere wenn nach Entscheidungspfad ein cCT noch nicht indiziert ist.

---

#### **P45 NAMIBIO-App: Nutzer\*innenperspektive zur Prävention und Prädiktion von Nahrungsmittelallergien bei Kindern**

M. Hörold<sup>1</sup>, K. Gerhardinger<sup>2</sup>, M. Rohr<sup>2</sup>, C. Apfelbacher<sup>1</sup>, S. Brandstetter<sup>2</sup>

<sup>1</sup>*Institut für Sozialmedizin und Gesundheitssystemforschung, Medizinische Fakultät, Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg*

<sup>2</sup>*Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin (KUNO Kliniken), Universität Regensburg*

Einleitung: Die Prävalenz von Nahrungsmittelallergien bei Kindern sowie die Zahl der Krankenhauseinweisungen wegen nahrungsmittelbedingter Anaphylaxie hat in den letzten Jahrzehnten auf ca. 6-8 % zugenommen. Ein Paradigmenwechsel in der Allergieprävention in den letzten Jahren von einer Vermeidung von Allergenkontakt hin zu einer frühen Einführung von allergenen Nahrungsmitteln hat eine Informationsvielfalt hervorgebracht, die zusammen mit heterogenen Beratungspraktiken durch Gesundheitsprofessionelle Unsicherheit in den Familien bewirken kann.

Zielstellung: Ziel unseres Projektes ist, die Perspektive von Gesundheitsprofessionellen und Eltern zur Prävention und Prädiktion von Nahrungsmittelallergien bei Kindern (0-3 Jahre) zu untersuchen. Zudem soll die digitale Informationsumgebung zum Thema analysiert werden.

Methode: Es wird ein Mixed-Methods-Ansatz verwendet. Wir führen qualitative Interviews mit Eltern und Fokusgruppen mit Gesundheitsprofessionellen durch. Die Auswertung erfolgt auf Basis einer qualitativen Inhaltsanalyse. Parallel werden wir eine systematische Recherche der verfügbaren digitalen Gesundheitsinformationen durchführen und eine qualitative und quantitative Inhaltsanalyse auf die webbasierten Inhalte anwenden.

Ergebnisse: Die Ergebnisse fließen in die Entwicklung von digitalen Gesundheitsanwendungen ein, die Gesundheitsprofessionelle und Eltern von Kindern mit hohem Risiko für Nahrungsmittelallergien dabei unterstützen sollen, einer Krankheit vorzubeugen und frühzeitig Verträglichkeiten zu erhöhen.

Diskussion: Das Projekt leistet einen Beitrag zum besseren Verständnis der Informationsumgebung zur Allergieprävention und der Perspektive der Nutzer\*innen der zu entwickelnden Apps.

## **Postergruppe Blut**

---

#### **P32 Case report – Hämophagozytisches Lymphohistiozytose beim Neugeborenen**

O. Feußner, K. Parthey, R. Kulka, R. Haase

*Abteilung für Neonatologie und pädiatrische Intensivmedizin, Universitätsklinikum Halle (Saale)*

Die Hämophagozytische Lymphohistiozytose (HLH) ist mit einer geschätzten Inzidenz von 1:100.000 bei Kindern unter 18 Jahren eine seltene, jedoch lebensbedrohliche Erkrankung. Erkrankungen bei Neugeborenen wurden bisher nur in Einzelfällen beschrieben. Ätiologisch wird zwischen einer sich im Kindesalter manifestierenden hereditären und einer bei malignen Erkrankungen, Infektionen und Autoimmunerkrankungen auftretenden erworbenen Form unterschieden. Pathophysiologisch kommt es durch eine Dysfunktion der T-Zellen und unkontrollierte Makrophagenaktivierung zu einem Zytokinsturm und einer gestörten Immunregulation. Klinisch ergibt sich hierdurch ein sehr heterogenes Erscheinungsbild, Kennzeichnend ist ein Symptomtrias aus Bi- oder Panzytopenie, Hepatosplenomegalie und prolongierten Fieber. Aufgrund der variablen Manifestation und der Seltenheit der Erkrankung verzögert sich die Diagnosestellung häufig. Der hieraus resultierende späte Therapiebeginn ist für die



hohe Mortalität der Erkrankung mitverantwortlich. Wir berichten von einem Neugeborenen, bei dem bereits nach wenigen Lebenstagen die Diagnose einer HLH gestellt wurde. Krankheit wie Therapie führten zu erheblichen Herausforderungen. Wir möchten anhand des Fallbeispiels das Bewusstsein für das Krankheitsbild schaffen und Schwierigkeiten in Diagnosestellung und Therapie diskutieren.

---

### **P33 Das KILT-Syndrom im Kindes- und Jugendalter: ein Fallbericht**

J. Lohse<sup>1</sup>, H. Taut<sup>2</sup>, G. Hahn<sup>3</sup>, J. Beyer-Westendorf<sup>4</sup>, S. Marten<sup>4</sup>, J. Gottschalk<sup>5</sup>, R. Knöfler<sup>1</sup>

<sup>1</sup>*Bereich für Pädiatrische Hämostaseologie, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin*

<sup>2</sup>*Abteilung für pädiatrische Sonographie, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin*

<sup>3</sup>*Abteilung für pädiatrische Radiologie, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin*

<sup>4</sup>*Medizinische Klinik 1*

*Universitätsklinikum Dresden, Medizinische Fakultät der Technischen Universität Dresden*

<sup>5</sup>*Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Städtisches Klinikum Görlitz*

Einleitung: Das KILT Syndrom ist eine angeborene Fehlbildung der Nieren und der Vena Cava Inferior (VCI) und ist assoziiert mit tiefen Venenthrombosen (TVT), oft bereits im Kindes- und Jugendalter.

Zielstellung/Methode: Wir berichten über einen 12-jährigen Jungen mit initial unspezifischer Schmerzsymptomatik der rechten Leiste, zunächst als Appendizitis interpretiert und operiert.

Ergebnisse: Nach Appendektomie verschlechterte sich die Schmerzsymptomatik rapide und die Diagnose einer TVT der rechten Iliacal- und Oberschenkelvenen wurde gestellt. Bildgebend zeigten sich zusätzlich eine langstreckige Atresie der VCI sowie eine Hypoplasie der linken Niere. Weder die Vollheparinisierung mit Enoxaparin noch eine 48-stündige Lysetherapie konnten eine Rekanalisation der Venen erreichen. Nach Umstellung auf zunächst Warfarin und im Verlauf Rivaroxaban 20 mg erlitt der Junge nach einem Sturz eine ausgeprägte Gerinnungsaktivierung mit progredienten Thrombophlebitiden und schließlich auch einer TVT der linken Beckenachse. Diese klang erst unter erneuter hoch dosierter Dalteparintherapie (215 IE/kg/d) langsam ab.

Diskussion/Schlußfolgerung: Die Atresie der VCI kann schon in jungen Jahren zu ausgedehnten und kompliziert verlaufenden TVT führen und kann im Rahmen des KILT-Syndromes zusätzlich mit Thrombosen der Nierenvenen und Hypoplasie der Nieren assoziiert sein. Patienten mit einer Atresie der VCI sollten daher an Zentren mit hämostaseologischer 24/7-Expertise angebunden sein.

---

### **P34 12-jähriger Patient mit Petechien, Purpura und leicht reduziertem Allgemeinzustand – Notfall oder ungefährlich?**

F. Rochberger, J. Höll, C. D. Kühnöl

*Universitätsklinik und Poliklinik für Pädiatrie I, Universitätsklinikum Halle*

Einleitung: Wir berichten von einem 12-jährigen Patienten aus der Gerinnungssprechstunde, welcher sich vorab wiederholt mit Petechien, einer Purpura und leicht reduziertem Allgemeinzustand ambulant vorstellte.

Methoden/ Befunde: Die labortechnischen Untersuchungen zeigten keinen Hinweis auf eine hämatologische Systemerkrankung oder eine hämostaseologische Erkrankung. Im klinischen Untersuchungsbefund zeigten sich Petechien vor allem im Bereich des Hosenbundes und an den unteren Extremitäten, eine nicht palpable Purpura vor allem an den unteren Extremitäten. Der Patient beschrieb lokal Juckreiz und eine gering verminderte Leistungsfähigkeit.

Ergebnis: Wir stellten die Diagnose einer Pigmentpurpura.

Diskussion: Bei der Pigmentpurpura (Purpura simplex) handelt es sich um einen Sammelbegriff benigner Vaskulitiden. Die Entzündungsreaktion der Kapillaren beruht vermutlich auf einer verzögerten T-Zell-Immunreaktion vom Typ IV. Eine postinfektiöse Genese gilt im Kindesalter als am wahrscheinlichsten. Bei den betroffenen Patienten zeigen sich unauffällige Laborparameter und histologisch intakte Gefäßwände



mit Erythrozytenextravasation und lymphohistiozytärem Infiltrat der Dermis. Therapiemöglichkeiten sind topische Steroide sowie eine Phototherapie. Insgesamt ist die Prognose sehr gut, Spontanremissionen sind möglich.

Schlussfolgerung: Der Ausschluss einer Systemerkrankung bei Petechien ist obligat; eine nichtpalpable Purpura kann differentialdiagnostisch auf eine Purpura simplex hinweisen.

---

### **P35 Vitamin K-Mangelblutungen (VKM) bei Säuglingen – stimmt die Prävalenz noch?**

K. Kentouche<sup>1</sup>, G. Brodt<sup>1</sup>, Th. Rasenack<sup>2</sup>, E. Windirsch<sup>1</sup>, H. J. Mentzel<sup>3</sup>, S. Reinsch<sup>1</sup>, C. Doerfel<sup>1</sup>

*1Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Jena*

*2Institut für Medizinische Diagnostik Berlin MVZ*

*3Pädiatrische Radiologie, Institut für diagnostische und interventionelle Radiologie, Universitätsklinikum Jena*

3 Säuglinge (SGL) wurden in der Kinderklinik Jena zwischen 01/2018 bis 03/2022 mit einer intrakraniellen Blutung in einem Alter von 33 – 62 Tagen behandelt. Aufnahmegrund war eine schwere neurologische Symptomatik. Die initialen Gerinnungsanalysen zeigten nicht messbare Verlängerungen des Quick und aPTT bei normalem Fibrinogen. Nach intensivmedizinischer Stabilisierung musste bei 2 der 3 Patienten eine neurochirurgische Entlastung durchgeführt werden. Ein Patient präsentierte mehrzeitige Parenchym- und Ventrikeleinbruchblutungen; in diesem Fall wurde eine externe Ventrikeldrainage eingelegt. Die Einzelfaktorenanalyse zeigte einen Mangel der Vit K-abhängigen Gerinnungsfaktoren während nicht Vit K-abhängige Gerinnungsfaktoren normwertig waren. Die Bestimmung von Des- $\gamma$ -carboxy-Prothrombin mit erhöhten Werten (1500 – 3000 ng/ ml; NW < 7,5 ng/ ml) konnte den VKM beweisen. Alle SGL zeigten klinische Zeichen der Cholestase und genetisch compound heterozygote Mutationen der „bile salt export pump“.

Diskussion: Bei bis zu diesem Zeitpunkt unauffälliger Entwicklung und trotz regelrecht durchgeführter oraler Vit K Prophylaxe bestand ein intensivpflichtiger neurologischer Notfall. Die VKM muss von der in diesem Alter häufigeren Diagnose Kindesmißhandlung differentialdiagnostisch abgegrenzt werden. Die Bestimmung des Des- $\gamma$ -carboxy Prothrombins ist beweisend für den VKM. Dieser Cluster wirft die Frage auf, ob die angegebene Prävalenz der späten VKM korrekt ist.

---

### **P36 Spontan rezidivierende, schwere Epistaxis im Kindesalter bei SARS-Cov2-Infektion**

R. Isberner<sup>1</sup>, M. Gleissner<sup>2</sup>, U. Vorwerk<sup>1</sup>, D. Schewe<sup>1</sup>

*<sup>1</sup>Universitätsklinik für Kinder- und Jugendmedizin Magdeburg*

*<sup>2</sup>Universitätsklinik für Hals-Nasen-Ohrenheilkunde, Kopf- und Halschirurgie Magdeburg*

Zielstellung: Wir berichten über eine spontan rezidivierende Epistaxis als Frühsymptom einer Covid19-Infektion bei einer 12-jährigen Patientin. Die Epistaxis war so fulminant, dass sie zum Kreislaufschock mit Notwendigkeit einer Intensivtherapie führte.

Methode: Es erfolgte eine Literaturrecherche in PubMed.

Ergebnisse: Es wird ein kausaler Zusammenhang zwischen einer Covid19-Infektion und spontaner, teilweise fulminanter Epistaxis postuliert.

Diskussion: Nasenbluten bei Erwachsenen tritt in Assoziation mit Covid-19 vorwiegend aufgrund medizinisch notwendiger Interventionen mit Manipulation der Nasenschleimhaut auf. Einzelfallbeschreibungen thematisieren Epistaxis als Covid-19 Frühsymptom nach Ausschluss von Manipulationen und anderer typischer Ätiologien. SARS-CoV-2- infiziert den Wirt über den ACE2-Rezeptor, der u. a. in Endothelzellen exprimiert wird. Die Rekrutierung von Immunzellen kann zu einer mikrovaskulären Dysfunktion, Ischämie und Inflammation führen. Innerhalb des Respirationstraktes exprimiert das nasale Endothel die höchste ACE2-Rezeptor-Dichte, was eine erhöhte lokale Gefäßvulnerabilität bedingen könnte. Es wird postuliert, dass die Delta-Variante mit Makroangiopathien



und Hämorrhagien einhergeht, wohingegen die anderen SARS-CoV-2-Varianten inflammatorische Mikroangiopathien mit thrombotischer Komponente verursachen. Rezidivierendes Nasenbluten könnte ein Hinweis auf eine SARS-Cov-2 Infektion sein.

Schlussfolgerung: Bei fulminanter oder rezidivierender Epistaxis sollte an eine Covid-19 Infektion gedacht werden.

---

### **P37 Agranulozytose nach Metamizoleinnahme bei einer jugendlichen Patientin**

M. W. Laaß, M. Tomidis, I. Goppelt, Y. Zeißig

*Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Carl Gustav Carus, Technische Universität Dresden*

Einleitung: Metamizol gehört zu den am häufigsten verordneten Schmerz- und Fiebertmitteln. Eine seltene, aber schwere Nebenwirkung ist die Agranulozytose – definiert als Abfall neutrophiler Granulozyten unter 0,5 Gpt/L Blut.

Fallbericht: Ein 17-jähriges Mädchen stellte sich mit 10-tägigem Fieber über 40° C, Abgeschlagenheit und Halsschmerzen vor. Im Status imponierten schmerzhafte Lymphknotenschwellungen im Kieferwinkel und gerötete und weißlich belegte Tonsillen. Im Blutbild fiel eine Agranulozytose (neutrophile Granulozyten 0,24 Gpt/L) und eine Lymphozytopenie (0,82 Gpt/L) auf. Das CRP war mit 99 mg/L erhöht. Die Suche nach bakteriellen oder viralen (u.a. EBV, SARS Cov-2) Erregern blieb negativ. Die Anamnese ergab die regelmäßige Einnahme von Metamizol aufgrund menstrueller Beschwerden. Im Serum ließen sich freie medikamentenabhängige Antikörper gegen Granulozyten – nur in Anwesenheit von Metamizol – nachweisen, womit sich unser Verdacht einer Metamizol-induzierten Agranulozytose bestätigte. Unter strikter Vermeidung von Metamizol stieg die Zahl der Granulozyten an und normalisierte sich nach zwei Monaten vollständig. Wir empfehlen einen lebenslangen Verzicht auf Metamizol.

Schlussfolgerung: Bei einer Therapie mit Metamizol ist streng auf die zugelassenen Indikationen zu achten. Zu den klinischen Zeichen einer Agranulozytose gehört eine Angina tonsillaris. Bereits beim Verdacht auf eine durch das Medikament ausgelöste Agranulozytose sollte Metamizol abgesetzt werden.

## **Genetik**

---

### **P38 Vorstellung der partiellen Tetrasomie 14 Q (47,XX)**

B. Karthe, J. Preißler, S. Serfling, B. Hennig

*Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Sana Kliniken Leipziger Land*

Einleitung: Die partielle Tetrasomie 14q ist eine seltene chromosomale Erkrankung. Gemeinsam finden sich Herzfehler, Gesichtsspalten, Schädeldeformierungen mit Balkenanomalien, Irisauffälligkeiten und Fehlbildungen der Hände und Füße. Die Literatur beschreibt bisher 5 Fälle (Lebensalter bis 8 J.).

Zielstellung: Fallvorstellung eines Kindes mit partieller Tetrasomie 14 q

Kasuistik: Bei IUGR Sicherung einer partiellen Tetrasomie 14 q. Entscheid für eine palliative Geburt. SP eines hypotrophen NG in der 41+6. SSW, mild anpassungsverzögert. Postnatal Bestätigung folgender Befunde: ausgeprägter Hydrocephalus mit Schädeldefektbildung, Kiefer-Gaumenspalte, Ohren tief liegend verformt, erhöhter Lungenwiderstand, mVSD, Klumpfüße, Hakenhände, V.a. Balkenmangel und Linsenfehlbildung. Klinisch führend waren Ernährungsprobleme sowie Unruhephasen. Der unplanbare Verlauf stellte für die Eltern eine psychische Belastung dar. Durch die Anbindung zur SAPV war eine Betreuung des Kindes Zuhause möglich. Das Kind verstarb im Alter von 4 Wochen.

Diskussion: Die pränatalen Befunde wurden bestätigt. Es erfolgte eine symptomorientierte Therapie sowie Anbindung zur Palliativversorgung. Herausfordernd gestaltete sich der schwer absehbare Krankheitsverlauf.



Schlussfolgerung: Die Behandlung seltener genetischer Erkrankungen ist sehr variabel, der Verlauf nicht voraussehbar. Eine multiprofessionelle Behandlung und adäquate Palliativversorgung ist wichtig für lebenslimitiert erkrankte Kinder.

---

### **P39 Zeitgleiche Manifestation von PSH-Nephritis und aHUS – ein Fallbericht**

C. Hempel<sup>1,2</sup>, S. Wygoda<sup>1,2</sup>, T. Wallborn<sup>1,2</sup>, B. Schulz<sup>1,2</sup>, A. Polednia<sup>3</sup>, K. Amann<sup>4</sup>, M. Pohl<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>KfH-Nierenzentrum für Kinder und Jugendliche am Klinikum St.Georg, Leipzig

<sup>2</sup>Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Klinikum St. Georg Leipzig gGmbH

<sup>3</sup>Klinik für Radiologie, Klinikum St. Georg gGmbH, Leipzig

<sup>4</sup>Nephropathologische Abteilung im Pathologischen Institut, Universitätsklinikum Erlangen

Einleitung: Die Purpura Schönlein-Henoch (PSH) ist eine IgA-vermittelte Vaskulitis der kleinen Gefäße. In der Folge dysregulierte Immunantwort, erkennbar durch IgA- und C3-Ablagerungen.

Methode: Kasuistik einen 5-jährigen mit schwerstem, atypischem Verlauf einer PSH.

Ergebnisse: 14d nach Symptombeginn der PSH wurde der Patient anurisch. Es imponierte neben der Purpura das Bild eines atypischen hämolytisch-urämischen Syndroms (aHUS). Hämodialyse und bei V.a. aHUS Eculizumab (Ecu). Zwischenzeitlich Stabilisierung. In der Nierenbiopsie mesangioproliferative IgA-Nephritis mit frischen Halbmonden ohne Mikroangiopathie. Entwicklung eines nephritisch-nephrotischen Verlaufs. Immunsuppression mit Methylprednisolon und MMF (Cyclophosphamid bei Volumenverteilungsstörung risikoreich), trotzdem schwerer Verlauf: Hirnblutung und stuporöser Zustand mit Beatmung für 14d. Im MRT vaskulitisbedingte, cerebrale Perfusionsdefizite. Therapieeskalation Plasmapherese. Re-Biopsie erneut mit PSH-Nephritis, zusätzlich FSGS. Entschluss: 3x Cyclophosphamid unter o.g. Bedingungen. Stetige Besserung. Derzeit Cyclosporin A und Ecu.

Diskussion: Den Verlauf sehen wir als Kombination aus PSH-Vaskulitis und Dysregulation des Komplementsystems mit aHUS an. Genetik bisher negativ. Die funktionelle Komplementdiagnostik und das (partielle) Ansprechen auf Ecu sprechen für der Komplementaktivierung. Histologisch diskrepant Nachweis einer IgA-vermittelten Vaskulitis. Vergleichbare Fälle kaum beschrieben.

---

### **P40 Fallbericht: Snyder-Robinson-Syndrom (MRXSSR: Mental Retardation, x-linked, syndromic, Snyder-Robinson Type)**

L.Goergens

*Krankenhaus St.Elisabeth und St.Barbara; Mitteldeutscher Praxisverbund Humangenetik, Medizinische Genetik Mainz (Limbach Genetics)*

Das Snyder- Robinson- Syndrom ist eine sehr seltene Erkrankung mit variablem Krankheitsbild. Die Erkrankung ist der syndromalen X- chromosomalen mentalen Retardierung zuzuordnen. Typisch ist das Zusammentreffen einer Entwicklungsverzögerung mit muskulärer Hypotonie, einem asthenischen Körperbau, Knochenabnormitäten in Form von Osteoporose und atraumatischen Frakturen sowie eine kranio-fazialer Dysmorphie. Wir berichten von einem pädiatrischen Patienten, bei welchem im Alter von 10 Jahren in einer EXOM-Analyse (WES, whole exome sequencing) eine hemizygot vorliegende Sequenzveränderung c532A>C im SMS- Gen (Spermin- Synthase Gen) mit noch unklarer klinischer Bedeutung („unklassifizierte Variante“) nachgewiesen wurde. Sequenzveränderungen im SMS- Gen auf dem X- Chromosomen, die bisher als pathogene Mutationen eingestuft wurden, führen nahezu allesamt zu Aminosäureaustauschen. Das SMS- Gen ist die für ein Snyder- Robinson- Syndrom ursächliche Erbanlage. Bei unserem Patienten liegt ein für ein Snyder-Robinson-Syndrom typisches klinisches Krankheitsbild vor, sodass die Sequenzveränderung c532A>C, welche bisher weder in den Mutations-Datenbanken gelistet noch in der Fachliteratur beschrieben ist, wahrscheinlich als pathogen einzustufen ist.



- [1] Schwartz E, Peron A, Kutler M, et al. Snyder-Robinson Syndrome. GeneReviews® [Internet] , 2013; Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2022.
- [2] Larcher L, Norris J, Lejeune E, et al. [...]

---

#### **P41 Massiver Perikarderguss bei Patientin mit CFC-Syndrom**

M. Tietz<sup>1</sup>, S. Lobstein<sup>1</sup>, M. Röhn<sup>1</sup>, F. Hornemann<sup>1</sup>, A. Kobelt<sup>2</sup>, U. Fleischer<sup>1</sup>, A. Ander<sup>1</sup>

*Klinikum Chemnitz gGmbH:*

<sup>1</sup>*Klinik für Kinder- und Jugendmedizin*

<sup>2</sup>*Zentrum für Diagnostik - Labor Chemnitz*

Einleitung: Beim seltenen cardio-fazio-cutanen (CFC) Syndrom, welches dem Noonan-Syndrom-Kreis zugeordnet wird, liegt eine Kombination aus mehreren Fehlbildungen vor, und es geht mit kombinierten Entwicklungsstörungen unterschiedlicher Schweregrade einher.

Patientenbericht: Ein 8 7/12 Jahre altes Mädchen mit CFC-Syndrom (Mutation in Exon 3 c.388T>C; pY130H heterozygot) entwickelte im Rahmen einer beatmungspflichtigen Pneumonie zunächst einen drainagepflichtigen Pleuraerguss. Nach 3-wöchiger Beatmungstherapie war die Extubation und Umstellung auf non-invasive Ventilation möglich. Nachfolgend entwickelte sich rasch ein massiver Perikarderguss ohne kurzfristiges Ansprechen auf konservative Therapie (Ibuprofen, Methylprednisolon, intravenöse Immunglobuline). Bei verminderter kardialer Auswurfleistung, Einflusstauung und Transportunfähigkeit des Kindes wurde unter echokardiographischer Sicht bei Analgosedierung und Spontanatmung eine Perikarddrainage angelegt. Das Punktat enthielt Gesamteiweiß 46g/l, Albumin 30g/l. Nach komplikationslos verlaufendem Eingriff stabilisierten sich die kardiopulmonale und renale Situation rasch, die Perikarddrainage wurde 8 Tage nach Anlage entfernt.

Schlussfolgerung: Wenngleich beim CFC-Syndrom Anomalien der Lymphgefäße beschrieben sind (Mol Syndromol 2022;13:1–11), entstand der Perikarderguss bei unserer Patientin wahrscheinlich im Rahmen einer Hyperinflammation nach prolongierter Intensivtherapie und nosokomialer Infektion.

---

#### **P42 Erste Erfahrungen bei der Therapie der primären Hyxperoxalurie mit Lumasiran**

M. Hagenberg<sup>1</sup>, B. Hoppe<sup>2</sup>, C. Bergmann<sup>3</sup>, L. Patzer<sup>1</sup>

<sup>1</sup>*Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, KH St. Elisabeth und St. Barbara, Halle/Saale*

<sup>2</sup>*Hyperoxalurie-Zentrum, Bonn*

<sup>3</sup>*Limbach Genetics, Mainz*

Ein 10-jähriger albanischer Junge stellte sich mit der Diagnose einer seit dem 1. Lebensjahr bekannten Nephrokalzinose und der Diagnose einer „distalen renal tubulären Azidose“ vor. Die Labordiagnostik zeigte eine Kreatinin-GFR von 84 ml/min 1,73 qm. Eine Azidose konnte nicht nachgewiesen werden, jedoch fand sich mit einer erhöhten Urinoxalat- und -glykolatausscheidung der V.a. primäre Hyperoxalurie Typ 1. Dieser Verdacht wurde mit einer homozygoten Mutation im AGXT-Gen bestätigt (OMIM 259900; c.508G>A p. (Gly170 Arg)). Mit einer Therapie mit 10 mg/kg Vitamin B6 sowie einer Harnalkalisierung wurde keine Normalisierung der Oxalatausscheidung erreicht. Deshalb wurde zusätzlich eine Therapie mit Lumasiran (Oxlumo®) begonnen. Darunter normalisierte sich die Urinoxalatausscheidung. Bei der PH1 führt ein Defekt der peroxisomalen Alanine-Glyoxylate-Aminotransferase (AGT) zu einem stark erhöhten Anfall und Ablagerung von unlöslichem Oxalat in vielen Organen. Dies führt zu Nephrolithiasis, Nephrokalzinose und Niereninsuffizienz. Bisher standen nur die Leber und/ oder Nierentransplantation und die hochdosierte Vitamin B6 Therapie bei bestimmten Mutationen als Therapieoptionen zur Verfügung. Seit kurzer Zeit gibt es mit Lumasiran ein zugelassenes Medikament zur Behandlung der PH-1. Die Wirkung besteht in einer RNA-Interferenz auf die mRNA des für Glykolat-Oxidase kodierenden Gens HAO1.