

Therapie der Krankheiten im Kindes- und Jugendalter  
Dietrich Reinhardt · Klaus-Peter Zimmer · Ursula Felderhoff-Müser  
Ingeborg Krägeloh-Mann · Michael Weiß *Hrsg.*

Klaus-Peter Zimmer · Jan de Laffolie  
Stefanie Weber · Konrad Reinshagen  
*Hrsg.*

# Gastroenterologie Hepatologie Ernährung Nephrologie Urologie

MOREMEDIA



Springer

# **Therapie der Krankheiten im Kindes- und Jugendalter**

## **Reihenherausgeber**

Dietrich Reinhardt, München, Deutschland

Klaus-Peter Zimmer, Gießen, Deutschland

Ursula Felderhoff-Müser, Essen, Deutschland

Ingeborg Krägeloh-Mann, Tübingen, Deutschland

Michael Weiß, Köln, Deutschland

In der Nachfolge des bewährten „Reinhardt“ – Therapie der Krankheiten im Kindes- und Jugendalter – bietet diese Reihe dem Kinder- und Jugendarzt eine gezielte Auswahl von einzelnen Bänden zu den spezifischen Therapieprinzipien und -zielen, den einzelnen Schritten sowie zu Verlauf und Qualitätssicherung der Behandlung. Übersichtlich, kompakt und auf dem aktuellen Stand finden sich Therapie-Empfehlungen orientiert an Leitlinien und der Best-practice-Methode für alle Bereiche der Kinder- und Jugendmedizin.

Klaus-Peter Zimmer · Jan de Laffolie · Stefanie Weber ·  
Konrad Reinshagen  
(Hrsg.)

# **Gastroenterologie – Hepatologie – Ernährung – Nephrologie – Urologie**

Reihe: Therapie der Krankheiten im Kindes- und  
Jugendalter

*Hrsg.*

Klaus-Peter Zimmer  
Zentrum für Kinderheilkunde und  
Jugendmedizin  
Justus-Liebig-Universität  
Gießen, Hessen, Deutschland

Jan de Laffolie  
Zentrum für Kinderheilkunde und  
Jugendmedizin  
Justus-Liebig-Universität  
Gießen, Hessen, Deutschland

Stefanie Weber  
Klinik für Kinder- und  
Jugendmedizin  
Universitätsklinikum Marburg  
Philipps-Universität Marburg  
Marburg, Hessen, Deutschland

Konrad Reinshagen  
Klinik und Poliklinik für  
Kinderchirurgie  
Universitätsklinikum Hamburg-  
Eppendorf  
Hamburg, Deutschland

ISSN 2662-5385

ISSN 2662-5393 (electronic)

Therapie der Krankheiten im Kindes- und Jugendalter

ISBN 978-3-662-65247-3

ISBN 978-3-662-65248-0 (eBook)

<https://doi.org/10.1007/978-3-662-65248-0>

Die Deutsche Nationalbibliothek verzeichnet diese Publikation in der Deutschen Nationalbibliografie; detaillierte bibliografische Daten sind im Internet über ► <http://dnb.d-nb.de> abrufbar.

© Springer-Verlag GmbH Deutschland, ein Teil von Springer Nature 2023

Das Werk einschließlich aller seiner Teile ist urheberrechtlich geschützt. Jede Verwertung, die nicht ausdrücklich vom Urheberrechtsgesetz zugelassen ist, bedarf der vorherigen Zustimmung des Verlags. Das gilt insbesondere für Vervielfältigungen, Bearbeitungen, Übersetzungen, Mikroverfilmungen und die Einspeicherung und Verarbeitung in elektronischen Systemen.

Die Wiedergabe von allgemein beschreibenden Bezeichnungen, Marken, Unternehmensnamen etc. in diesem Werk bedeutet nicht, dass diese frei durch jedermann benutzt werden dürfen. Die Berechtigung zur Benutzung unterliegt, auch ohne gesonderten Hinweis hierzu, den Regeln des Markenrechts. Die Rechte des jeweiligen Zeicheninhabers sind zu beachten.

Der Verlag, die Autoren und die Herausgeber gehen davon aus, dass die Angaben und Informationen in diesem Werk zum Zeitpunkt der Veröffentlichung vollständig und korrekt sind. Weder der Verlag noch die Autoren oder die Herausgeber übernehmen, ausdrücklich oder implizit, Gewähr für den Inhalt des Werkes, etwaige Fehler oder Äußerungen. Der Verlag bleibt im Hinblick auf geografische Zuordnungen und Gebietsbezeichnungen in veröffentlichten Karten und Institutionsadressen neutral.

Planung/Lektorat: Christine Lerche

Springer ist ein Imprint der eingetragenen Gesellschaft Springer-Verlag GmbH, DE und ist ein Teil von Springer Nature.

Die Anschrift der Gesellschaft ist: Heidelberger Platz 3, 14197 Berlin, Germany

Das Papier dieses Produkts ist recyclebar.

# Vorwort

---

*Absence of evidence is not evidence of absence.* Martin Rees

Der Band „Gastroenterologie – Hepatologie – Ernährung – Nephrologie – Urologie“ stellt in der Nachfolge des von G.-A. von Harnack und von D. Reinhardt herausgegebenen Werkes „Therapie der Krankheiten im Kindes- und Jugendalter“ (mit 9 Auflagen) den Start einer neu konzipierten Reihe dar, die den Kinder- und Jugendärzten mit ihren Schwerpunkt- und Zusatzweiterbildungen, aber auch allen Mitarbeitern eines pädiatrischen Teams eine moderne und umfassende Orientierung und Anleitung für die tägliche pädiatrische Praxis bietet.

Kern der Reihe bleibt der Fokus auf die Therapie, wobei die diagnostischen und pathogenetischen Grundlagen als Voraussetzung der richtigen Therapiewahl und des Therapieverständnisses zusammenfassend vorangestellt werden. Ein wesentliches Ziel des neuen Reihenkonzepthes ist weiterhin, aktuelle evidenzbasierte und patientenorientierte Empfehlungen bzw. Richtlinien (Leitlinien) therapeutischer Behandlungsstandards praxisnah und konkret zu vermitteln; dazu gehört die präzise Beschreibung des therapeutischen Vorgehens und das nachhaltige Monitoring der Therapie im Verlauf. Zusätzlich ermöglichen digitalisierte Online-Elemente bzw. elektronisches Zusatzmaterial (z. B. Algorithmen und Workflows für komplexe Entscheidungsprozesse, Befunde vor und nach Therapie) eine tiefergründige Interaktion mit dem Leser und Nutzer. Fragen zur Selbstüberprüfung bzw. zur Rückkopplung eines erfolgreichen Erkenntnisgewinnes ergänzen die größeren Kapitel. Als weitere Innovation sind essentielle Bestandteile der Qualitätssicherung aufgenommen worden, die den therapeutischen Erfolg gewährleisten und im Sinne von Behandlungsstandards medizinrechtliche Relevanz darstellen. Soweit belastbar vorhanden bzw. etabliert, werden damit verbundene und erforderliche (Einrichtungs-) Ausstattungen angegeben, die zunehmend als Refinanzierungsgrundlage herangezogen werden.

Im ersten Band dieser neuen Reihe haben renommierte Autoren die Erkrankungen der in vieler Hinsicht funktionell zusammenhängenden Organsysteme des Abdomens (Gastrointestinaltrakt mit Leber und Pankreas, Niere und ableitende Harnwege) für die Altersgruppe der Kinder, Jugendlichen und jungen Erwachsenen umfassend dargestellt. Besonders wichtig ist bei der Behandlung dieser Erkrankungen eine enge Kooperation mit der Kinderchirurgie. Als Ausgangspunkt und Verlaufparameter der Therapie wurden übersichtliche und einprägsame Darstellungen der klinischen, bildgebenden und laborchemischen Befunde ausgewählt. In Anbetracht einer fortschreitenden Effizienzorientierung und Ökonomisierung innerhalb der Pädiatrie legen die Autoren großen Wert auf die ganzheitliche, an den betroffenen Kindern und Eltern bedarfsorientierte (individualisierte) Umsetzung der beschriebenen therapeutischen Empfehlungen, für die das ärztliche Berufsrecht weitgehende Möglichkeiten bietet (s. MBO-Ä 2021 § 2 Abs. 4). Die Autoren wünschen, dass der Band innerhalb des pädiatrischen

Behandlungsteams als integratives Instrument zu einer partizipativen und nachhaltigen Therapie insbesondere auch von chronisch kranken Kindern und Jugendlichen beiträgt.

Die Herausgeber danken allen Kollegen, Lesern und Verlagsmitarbeitern, die bei der Entwicklung des neuen Reihenkonzepes und bei dem hier vorliegenden „Proof of Concept“ mitgeholfen haben. Den erfahrenen Kollegen wünschen wir einen schnellen und übersichtlichen Zugang zu diesem Band, um sich über den aktuellen Stand der modernen Therapie der betreffenden Erkrankungen zu informieren. Wir hoffen, dass dieser Band und das neue Konzept insbesondere den jüngeren, Pädiatrie interessierten Kollegen helfen, sich für das Fach Kinder- und Jugendmedizin und die entsprechenden Weiterbildungen zu begeistern, um – wie von der UN-Kinderrechtskonvention und UN-Behindertenrechtskonvention gefordert – für unsere Kinder und Jugendlichen ein „Höchstmaß an Gesundheit“ „unter Ausschöpfung der verfügbaren Mittel“ unseres Landes zu erreichen.

Hinweis: Die Autorinnen und Autoren haben sich um geschlechtergerechte und diskriminierungsfreie Formulierungen und Tätigkeitsbezeichnungen bemüht. Im Falle, dass aus pragmatischen Gründen die männliche Form verwendet wurde, sind selbstverständlich Personen mit allen Geschlechtsidentitäten angesprochen.

Für die Herausgeber

K.-P. Zimmer, J. de Laffolie, S. Weber, K. Reinshagen  
Im Juli 2023

# Inhaltsverzeichnis

---

## Gastroenterologie-Hepatology-Ernährung

|       |   |    |
|-------|---|----|
| 1     | <b>Angeborene Enteropathien</b> .....   | 3  |
|       | <i>Jan de Laffolie, Sebastian Stricker und Klaus-Peter Zimmer</i>   |    |
| 1.1   | <b>Grundlagen</b> .....   | 4  |
| 1.2   | <b>Therapie</b> .....   | 6  |
|       | <b>Literatur</b> .....  | 15 |
| 2     | <b>Gastrointestinale Infektionen</b> .....  | 17 |
|       | <i>Jan de Laffolie</i>  |    |
| 2.1   | <b>Akute Gastroenteritis</b> .....  | 18 |
| 2.1.1 | Therapie .....  | 18 |
| 2.2   | <b>Postenteritisches Syndrom</b> .....  | 23 |
| 2.3   | <b>Bakterien und Parasiten</b> .....  | 23 |
| 2.4   | <b>Gastrointestinale Infektionen bei Immundefizienz</b> .....   | 24 |
|       | <b>Literatur</b> .....  | 25 |
| 3     | <b>Motilitätsstörungen</b> .....  | 27 |
|       | <i>Markus Prenninger, Verena Ellerkamp, Jörg Fuchs, Ingo Königs,<br/>Peter Lu, Christian Tomuschat und Desale Yacob</i> |    |
| 3.1   | <b>Achalasie des Ösophagus</b> .....  | 29 |
| 3.1.1 | Grundlagen .....  | 29 |
| 3.1.2 | Therapie .....  | 29 |
| 3.2   | <b>Gastroösophageale Refluxkrankheit</b> .....  | 31 |
| 3.2.1 | Grundlagen .....  | 31 |
| 3.2.2 | Therapie .....  | 31 |
| 3.3   | <b>Infantile hypertrophe Pylorusstenose</b> .....   | 35 |
| 3.3.1 | Grundlagen .....  | 35 |
| 3.3.2 | Therapie .....  | 36 |
| 3.4   | <b>Motilitätsstörungen des Magens: Gastroparese und<br/>Dumpingsyndrom</b> .....  | 38 |
| 3.4.1 | Verzögerte Magenentleerung: Gastroparese .....  | 38 |
| 3.4.2 | Beschleunigte Magenentleerung: Dumpingsyndrom .....   | 41 |
| 3.5   | <b>Morbus Hirschsprung</b> .....  | 43 |
| 3.5.1 | Grundlagen .....  | 43 |
| 3.5.2 | Therapie .....  | 43 |
| 3.5.3 | Hirschsprung-assoziierte Enterokolitis (HAEK) .....   | 46 |
| 3.6   | <b>Pädiatrische chronische intestinale Pseudoobstruktion</b> .....  | 47 |
| 3.6.1 | Grundlagen .....  | 47 |
| 3.6.2 | Therapie .....  | 47 |
|       | <b>Literatur</b> .....  | 49 |

|       |   |     |
|-------|---|-----|
| 4     | <b>Funktionelle gastrointestinale Störungen</b> .....   | 55  |
|       | <i>Markus Prenninger und Franziska Righini-Grunder</i>  |     |
| 4.1   | <b>Säuglingskolik</b> .....   | 57  |
| 4.1.1 | Grundlagen .....  | 57  |
| 4.1.2 | Therapie .....  | 57  |
| 4.2   | <b>Funktionelle Diarrhö des Säuglings und Kleinkindes</b> .....   | 58  |
| 4.2.1 | Grundlagen .....  | 58  |
| 4.2.2 | Therapie .....  | 59  |
| 4.3   | <b>Syndrom des zyklischen Erbrechens</b> .....  | 59  |
| 4.3.1 | Grundlagen .....  | 59  |
| 4.3.2 | Therapie .....  | 60  |
| 4.4   | <b>Ruminationssyndrom</b> .....   | 63  |
| 4.4.1 | Grundlagen .....  | 63  |
| 4.4.2 | Therapie .....  | 63  |
| 4.5   | <b>Aerophagie</b> .....   | 65  |
| 4.5.1 | Grundlagen .....  | 65  |
| 4.5.2 | Therapie .....  | 66  |
| 4.6   | <b>Funktioneller Bauchschmerz und Reizdarm</b> .....  | 67  |
| 4.6.1 | Grundlagen .....  | 67  |
| 4.6.2 | Therapie .....  | 67  |
| 4.7   | <b>Obstipation und Stuhlinkontinenz</b> .....   | 76  |
| 4.7.1 | Grundlagen .....  | 76  |
| 4.7.2 | Therapie .....  | 77  |
|       | <b>Literatur</b> .....  | 87  |
| 5     | <b>Erkrankungen des oberen Gastrointestinaltrakts</b> .....   | 91  |
|       | <i>André Hörning und Michael Böttcher</i>   |     |
| 5.1   | <b>Ösophagusatresie</b> .....   | 92  |
| 5.1.1 | Grundlagen .....  | 92  |
| 5.1.2 | Therapie .....  | 92  |
| 5.2   | <b>Eosinophile Ösophagitis</b> .....  | 94  |
| 5.2.1 | Grundlagen .....  | 94  |
| 5.2.2 | Therapie .....  | 95  |
| 5.3   | <b>Gastritis, Ulzera</b> .....  | 100 |
| 5.3.1 | Grundlagen .....  | 100 |
| 5.3.2 | Therapie .....  | 101 |
|       | <b>Literatur</b> .....  | 109 |
| 6     | <b>Zöliakie</b> .....   | 115 |
|       | <i>Klaus-Peter Zimmer</i>   |     |
| 6.1   | <b>Grundlagen</b> .....   | 116 |
| 6.1.1 | Nicht-Zöliakie-Weizen-/Glutensensitivität .....   | 117 |
| 6.2   | <b>Therapie</b> .....   | 117 |
|       | <b>Literatur</b> .....  | 123 |
| 7     | <b>Erkrankungen des unteren Gastrointestinaltrakts</b> .....  | 125 |
|       | <i>Thomas Franz Krebs, Konrad Reinshagen, Jens-Oliver Steiß,<br/>Verena Ellerkamp, Jörg Fuchs, Michael Boettcher, Robert Bergholz<br/>und Jan de Laffolie</i> |     |

|       |  |     |
|-------|--|-----|
| 7.1   | <b>Fehlbildungen</b> .....   | 127 |
| 7.1.1 | Duodenalatresien und Pankreas anulare .....  | 127 |
| 7.1.2 | Atresien und Stenosen des Dün- und Dickdarms .....   | 128 |
| 7.1.3 | Therapie .....   | 128 |
| 7.1.4 | Malrotationsfehlbildungen des Darms .....  | 128 |
| 7.2   | <b>Nahrungsmittelallergien</b> .....   | 129 |
| 7.2.1 | Grundlagen .....   | 129 |
| 7.2.2 | Therapie .....   | 130 |
| 7.3   | <b>Autoimmunerteropathie</b> .....   | 133 |
| 7.3.1 | Grundlagen .....   | 133 |
| 7.3.2 | Therapie .....   | 133 |
| 7.4   | <b>Exsudative Enteropathie und Eiweißverlust</b> .....   | 134 |
| 7.4.1 | Grundlagen .....   | 134 |
| 7.4.2 | Therapie .....   | 135 |
| 7.5   | <b>Intestinale Tumore, Polypen, Polyposis-Syndrome</b> .....   | 136 |
| 7.5.1 | Grundlagen .....   | 136 |
| 7.5.2 | Therapie .....   | 136 |
| 7.6   | <b>Hernien</b> .....   | 139 |
| 7.6.1 | Bauchwandhernien .....   | 139 |
| 7.6.2 | Therapie .....   | 139 |
| 7.6.3 | Zwerchfellhernien .....  | 140 |
| 7.7   | <b>Mesenterialzysten</b> .....   | 140 |
| 7.7.1 | Grundlagen .....   | 140 |
| 7.7.2 | Therapie .....   | 141 |
| 7.8   | <b>Anorektale Fehlbildungen</b> .....  | 141 |
| 7.8.1 | Grundlagen .....   | 141 |
| 7.8.2 | Therapie .....   | 142 |
| 7.9   | <b>Stuhlinkontinenz</b> .....  | 146 |
| 7.9.1 | Grundlagen .....   | 146 |
| 7.9.2 | Therapie .....   | 146 |
|       | <b>Literatur</b> .....   | 149 |
| 8     | <b>Chronisch entzündliche Darmerkrankungen</b> .....   | 153 |
|       | <i>Jan Däbritz und Jan de Laffolie</i>   |     |
| 8.1   | <b>Morbus Crohn</b> .....  | 154 |
| 8.1.1 | Grundlagen .....   | 154 |
| 8.1.2 | Therapie .....   | 155 |
| 8.2   | <b>Colitis ulcerosa</b> .....  | 161 |
| 8.2.1 | Grundlagen .....   | 161 |
| 8.2.2 | Therapie .....   | 161 |
|       | <b>Literatur</b> .....   | 164 |
| 9     | <b>Cholestase</b> .....  | 167 |
|       | <i>Philip Bufler, Christian Hudert, Claus Petersen, Eva Doreen Pfister<br/>und Konrad Reinshagen</i> |     |
| 9.1   | <b>Syndromale Erkrankungen mit Cholestase</b> .....  | 169 |
| 9.1.1 | Grundlagen .....   | 169 |
| 9.1.2 | Therapie .....   | 170 |
| 9.2   | <b>Gallengangatresie</b> .....   | 170 |
| 9.2.1 | Grundlagen .....   | 170 |

|        |   |     |
|--------|---|-----|
| 9.2.2  | Therapie .....  | 172 |
| 9.3    | <b>Progressive familiäre intrahepatische Cholestase (PFIC)</b> .....  | 174 |
| 9.3.1  | Grundlagen .....  | 174 |
| 9.3.2  | Therapie .....  | 174 |
| 9.4    | <b>Störungen der Gallensäuresynthese</b> .....  | 177 |
| 9.4.1  | Grundlagen .....  | 177 |
| 9.4.2  | Therapie .....  | 177 |
| 9.5    | <b>Choledochuszysten</b> .....  | 178 |
| 9.5.1  | Grundlagen .....  | 178 |
| 9.5.2  | Therapie .....  | 178 |
| 9.6    | <b>Cholezystolithiasis</b> .....  | 180 |
| 9.6.1  | Grundlagen .....  | 180 |
| 9.6.2  | Therapie .....  | 180 |
| 9.7    | <b>Cholangitis</b> .....  | 182 |
| 9.7.1  | Grundlagen .....  | 182 |
| 9.7.2  | Therapie .....  | 182 |
|        | <b>Literatur</b> .....  | 183 |
| 10     | <b>Hepatitiden</b> .....  | 185 |
|        | <i>Stefan Wirth, Christian Hudert und Jan de Laffolie</i>   |     |
| 10.1   | <b>Virushepatitiden</b> .....   | 186 |
| 10.1.1 | Hepatitis A .....   | 186 |
| 10.1.2 | Hepatitis B .....   | 187 |
| 10.1.3 | Hepatitis C .....   | 189 |
| 10.1.4 | Hepatitis D .....   | 191 |
| 10.1.5 | Hepatitis E .....   | 192 |
| 10.2   | <b>Autoimmune Lebererkrankungen</b> .....   | 192 |
| 10.2.1 | Grundlagen .....  | 192 |
| 10.2.2 | Therapie .....  | 193 |
| 10.3   | <b>Leberinfektionen mit Bakterien, Pilzen und Parasiten</b> .....   | 196 |
| 10.3.1 | Grundlagen .....  | 196 |
| 10.3.2 | Therapie .....  | 198 |
| 10.4   | <b>Metabolische Dysfunktion assoziierte steatotische<br/>Lebererkrankung (MASLD), vormalig Nicht-alkoholische<br/>Fettlebererkrankung (NAFLD)</b> ..... | 199 |
| 10.4.1 | Nomenklatur .....   | 199 |
| 10.4.2 | Grundlagen .....  | 200 |
| 10.4.3 | Therapie .....  | 201 |
|        | <b>Literatur</b> .....  | 205 |
| 11     | <b>Hepatopathien</b> .....  | 207 |
|        | <i>Philip Bufler</i>  |     |
| 11.1   | <b>Morbus Wilson</b> .....  | 208 |
| 11.1.1 | Grundlagen .....  | 208 |
| 11.1.2 | Therapie .....  | 209 |
| 11.2   | <b><math>\alpha_1</math>-Antitrypsinmangel</b> .....  | 212 |
| 11.2.1 | Grundlagen .....  | 212 |
| 11.2.2 | Therapie .....  | 213 |
| 11.3   | <b>Störungen des Bilirubinstoffwechsels</b> .....   | 214 |
| 11.3.1 | Grundlagen .....  | 214 |

|        |  |     |
|--------|--|-----|
| 11.3.2 | Therapie .....   | 214 |
|        | <b>Literatur</b> .....   | 217 |
| 12     | <b>Lebertumore, Leberversagen und Lebertransplantation</b> .....               | 219 |
|        | <i>Eva Doreen Pfister, Ulrich Baumann, Uta Herden<br/>und Martin Jankofsky</i> |     |
| 12.1   | <b>Lebertumore</b> .....   | 220 |
| 12.1.1 | Grundlagen .....   | 220 |
| 12.1.2 | Therapie .....   | 223 |
| 12.2   | <b>Akutes Leberversagen</b> .....  | 225 |
| 12.2.1 | Grundlagen .....   | 225 |
| 12.2.2 | Therapie .....   | 226 |
| 12.3   | <b>Portale Hypertension</b> .....  | 229 |
| 12.3.1 | Grundlagen .....   | 229 |
| 12.3.2 | Therapie .....   | 229 |
| 12.4   | <b>Lebertransplantation internistisch und chirurgisch</b> .....                | 231 |
| 12.4.1 | Grundlagen .....   | 231 |
| 12.4.2 | Therapie .....   | 232 |
|        | <b>Literatur</b> .....   | 237 |
| 13     | <b>Pankreatitis</b> .....  | 239 |
|        | <i>Heiko Witt</i>  |     |
| 13.1   | <b>Grundlagen</b> .....  | 240 |
| 13.1.1 | Therapie .....   | 241 |
|        | <b>Literatur</b> .....   | 244 |
| 14     | <b>Pankreasfehlbildungen und Pankreastumore</b> .....                          | 245 |
|        | <i>Heiko Witt und Konrad Reinshagen</i>  |     |
| 14.1   | <b>Pankreasfehlbildungen</b> .....   | 246 |
| 14.1.1 | Abnorme Differenzierung .....  | 246 |
| 14.1.2 | Abnorme Rotation .....   | 246 |
| 14.1.3 | Abnorme Fusion .....   | 247 |
| 14.1.4 | Pankreaszysten .....   | 248 |
| 14.2   | <b>Pankreastumore</b> .....  | 249 |
| 14.2.1 | Pankreatoblastom .....   | 249 |
| 14.2.2 | Solide pseudopapilläre Tumoren .....   | 249 |
| 14.2.3 | Azinuszell- und duktales Adenokarzinom .....                                   | 250 |
| 14.2.4 | Endokrine Tumore .....   | 250 |
| 14.2.5 | Nesidioblastose .....  | 251 |
| 14.2.6 | Andere Tumorarten .....  | 251 |
|        | <b>Literatur</b> .....   | 252 |
| 15     | <b>Exokrine Pankreasinsuffizienz</b> .....                                     | 253 |
|        | <i>Heiko Witt</i>  |     |
| 15.1   | <b>Exokrine Pankreasinsuffizienz</b> .....                                     | 254 |
| 15.1.1 | Grundlagen .....   | 254 |
| 15.1.2 | Therapie .....   | 254 |
| 15.2   | <b>Shwachman-Bodian-Diamond-Syndrom</b> .....                                  | 257 |
| 15.3   | <b>Johanson-Blizzard-Syndrom</b> .....   | 257 |
| 15.4   | <b>Pearson-Syndrom</b> .....   | 258 |

|        |  |     |
|--------|--|-----|
| 15.5   | <b>Isolierte Enzymdefekte</b> .....  | 258 |
|        | <b>Literatur</b> .....   | 259 |
| 16     | <b>Akutes Abdomen</b> .....  | 261 |
|        | <i>Jan de Laffolie, Christian Tomuschat und Lars Daniel Berthold</i>                             |     |
| 16.1   | <b>Appendizitis (inklusive Peritonitis)</b> .....  | 262 |
| 16.1.1 | Grundlagen .....   | 262 |
| 16.1.2 | Therapie .....   | 262 |
| 16.2   | <b>Differenzialdiagnosen bei akutem Abdomen nach Alter (internistisch und chirurgisch)</b> ..... | 264 |
| 16.2.1 | Grundlagen .....   | 264 |
| 16.2.2 | Therapie .....   | 267 |
|        | <b>Literatur</b> .....   | 270 |
| 17     | <b>Verletzungen, Ingestionen (Fremdkörper), Bezoare</b> .....                                    | 271 |
|        | <i>Stefan Klohs, Jan de Laffolie und Ingo Königs</i>   |     |
| 17.1   | <b>Stumpfes Bauchtrauma</b> .....  | 272 |
| 17.1.1 | Grundlagen .....   | 272 |
| 17.1.2 | Therapie .....   | 273 |
| 17.2   | <b>Milz-, Leber- und Pankreasruptur</b> .....  | 273 |
| 17.2.1 | Grundlagen .....   | 273 |
| 17.2.2 | Therapie .....   | 274 |
| 17.3   | <b>Endoskopische Fremdkörperentfernung und Bezoare</b> .....                                     | 277 |
| 17.3.1 | Grundlagen .....   | 277 |
| 17.3.2 | Therapie .....   | 279 |
|        | <b>Literatur</b> .....   | 286 |
| 18     | <b>Kurzdarmsyndrom</b> .....   | 289 |
|        | <i>Konrad Reinshagen und Gunter Burmester</i>  |     |
| 18.1   | <b>Grundlagen</b> .....  | 290 |
| 18.2   | <b>Therapie</b> .....  | 290 |
| 18.2.1 | Internistische Therapie .....  | 290 |
| 18.2.2 | Chirurgische Therapie .....  | 294 |
|        | <b>Weiterführende Literatur</b> .....  | 300 |
| 19     | <b>Parenterale Ernährung</b> .....   | 303 |
|        | <i>Gunter Burmester</i>  |     |
| 19.1   | <b>Therapie</b> .....  | 304 |
| 19.1.1 | Zentralvenöse Kathetersysteme zur parenteralen Ernährung .....                                   | 304 |
| 19.2   | <b>Parenterale Ernährung: Planung, Durchführung und Komplikationen</b> .....                     | 308 |
| 19.2.1 | Volumen .....  | 308 |
| 19.2.2 | Aminosäuren .....  | 309 |
| 19.2.3 | Kohlenhydrate .....  | 309 |
| 19.2.4 | Lipide .....   | 311 |
| 19.2.5 | Energie .....  | 311 |
| 19.2.6 | Kalzium, Phosphor, Magnesium .....   | 311 |
| 19.2.7 | Vitamine .....   | 312 |

|        |   |     |
|--------|---|-----|
| 19.2.8 | Eisen und Spurenelemente .....                                | 314 |
| 19.2.9 | Komplikationen .....  | 316 |
|        | <b>Literatur</b> .....  | 318 |
| 20     | <b>Mangel- und Fehlernährung</b> .....                        | 321 |
|        | <i>Jan de Laffolie und Klaus-Peter Zimmer</i>                 |     |
| 20.1   | <b>Grundlagen</b> .....                                       | 322 |
| 20.2   | <b>Therapie</b> .....   | 323 |
|        | <b>Literatur</b> .....  | 327 |
| 21     | <b>Fütterstörungen</b> .....                                  | 329 |
|        | <i>Jan de Laffolie und Klaus-Peter Zimmer</i>                 |     |
| 21.1   | <b>Grundlagen</b> .....                                       | 330 |
| 21.1.1 | Therapie .....  | 331 |
|        | <b>Literatur</b> .....  | 335 |
| 22     | <b>Restriktive und supplementierte Ernährungsformen</b> ..... | 339 |
|        | <i>Jan de Laffolie und Klaus-Peter Zimmer</i>                 |     |
| 22.1   | <b>Grundlagen</b> .....                                       | 340 |
| 22.2   | <b>Therapie</b> .....   | 343 |
|        | <b>Literatur</b> .....  | 348 |

## Nephrologie-Urologie

|        |   |     |
|--------|---|-----|
| 23     | <b>Glomeruläre Erkrankungen</b> .....                             | 353 |
|        | <i>Marcus R. Benz und Lutz T. Weber</i>                           |     |
| 23.1   | <b>Nephritisches Syndrom</b> .....                                | 354 |
| 23.1.1 | Grundlagen .....  | 354 |
| 23.1.2 | Therapie .....  | 355 |
| 23.2   | <b>Nephrotisches Syndrom</b> .....                                | 360 |
| 23.2.1 | Grundlagen .....  | 360 |
| 23.2.2 | Therapie .....  | 361 |
|        | <b>Literatur</b> .....  | 368 |
| 24     | <b>Tubuläre Störungen</b> .....                                   | 369 |
|        | <i>M. Kömhoff</i>   |     |
| 24.1   | <b>Kurzer Einstieg</b> .....                                      | 371 |
| 24.2   | <b>Aminoazidurien</b> .....                                       | 372 |
| 24.2.1 | Cystinurie .....  | 372 |
| 24.3   | <b>Renale Glukosurie</b> .....                                    | 374 |
| 24.3.1 | Grundlagen .....  | 374 |
| 24.3.2 | Therapie .....  | 374 |
| 24.4   | <b>Renales Fanconi-Syndrom</b> .....                              | 374 |
| 24.4.1 | Grundlagen .....  | 374 |
| 24.4.2 | Therapie .....  | 374 |
| 24.5   | <b>Phosphatdiabetes</b> .....                                     | 375 |
| 24.5.1 | Hypophosphatämische Rachitis, Vitamin-D-resistente Rachitis. .... | 375 |

|         |  |     |
|---------|--|-----|
| 24.6    | <b>Hereditäre Salzverlusttubulopathien</b> .....                       | 377 |
| 24.6.1  | Antenatales Bartter-Syndrom (Hyperprostaglandin-E-Syndrom).....        | 377 |
| 24.6.2  | Klassisches Bartter-Syndrom .....                                      | 379 |
| 24.6.3  | Gitelman-Syndrom .....   | 380 |
| 24.7    | <b>Pseudohypoaldosteronismus</b> .....                                 | 381 |
| 24.7.1  | Pseudohypoaldosteronismus Typ 1 .....                                  | 381 |
| 24.8    | <b>Renale Magnesiumverlusterkrankungen</b> .....                       | 381 |
| 24.8.1  | Familiäre Hypomagnesiämie mit Hyperkalziurie und Nephrokalzinose ...   | 381 |
| 24.8.2  | Hypomagnesiämie mit sekundärer Hypokalzämie.....                       | 382 |
| 24.9    | <b>Idiopathische infantile Hyperkalzämie</b> .....                     | 383 |
| 24.9.1  | Grundlagen.....  | 383 |
| 24.9.2  | Therapie .....   | 383 |
| 24.10   | <b>Renal-tubuläre Azidose</b> .....                                    | 384 |
| 24.10.1 | Renal-tubuläre Azidose Typ 1, 2 und 3 .....                            | 384 |
| 24.10.2 | Hyperkaliämische renal-tubuläre Azidose (Typ 4).....                   | 386 |
| 24.11   | <b>Pseudohypoaldosteronismus Typ 2</b> .....                           | 386 |
| 24.11.1 | Grundlagen.....  | 386 |
| 24.11.2 | Therapie .....   | 387 |
| 24.12   | <b>Pseudohyperaldosteronismus</b> .....                                | 387 |
| 24.12.1 | Grundlagen.....  | 387 |
| 24.12.2 | Therapie .....   | 388 |
| 24.13   | <b>Diabetes insipidus renalis</b> .....                                | 388 |
| 24.13.1 | Therapie .....   | 388 |
| 24.14   | <b>Therapeutisches Vorgehen</b> .....                                  | 389 |
|         | <b>Literatur</b> .....   | 390 |
| 25      | <b>Interstitielle Nierenerkrankungen</b> .....                         | 393 |
|         | <i>Florian Erger, Bodo B. Beck und Stefanie Weber</i>                  |     |
| 25.1    | <b>Autosomal dominante tubulointerstitielle Nierenerkrankungen</b> ... | 394 |
| 25.1.1  | Grundlagen.....  | 394 |
| 25.1.2  | Therapie .....   | 395 |
| 25.3    | <b>Tubulointerstitielle Nephritis mit Uveitis (TINU)</b> .....         | 397 |
| 25.3.1  | Grundlagen.....  | 397 |
| 25.3.2  | Therapie .....   | 397 |
|         | <b>Literatur</b> .....   | 399 |
| 26      | <b>Zystische Nierenerkrankungen im Kindesalter</b> .....               | 401 |
|         | <i>Jens König und Max C. Liebau</i>                                    |     |
| 26.1    | <b>Grundlagen</b> .....  | 402 |
| 26.2    | <b>Therapie</b> .....  | 402 |
|         | <b>Literatur</b> .....   | 408 |
| 27      | <b>Stoffwechselerkrankungen mit Nierenbeteiligung</b> .....            | 409 |
|         | <i>Florian Erger, Bodo B. Beck und Martin Kömhoff</i>                  |     |
| 27.1    | <b>Cystinose</b> .....   | 410 |
| 27.1.1  | Grundlagen.....  | 410 |
| 27.1.2  | Therapie .....   | 410 |
| 27.2    | <b>Primäre Hyperoxalurie Typ 1, 2 und 3</b> .....                      | 412 |
| 27.2.1  | Grundlagen.....  | 412 |
| 27.2.2  | Therapie .....   | 414 |

|        |  |     |
|--------|--|-----|
| 27.3   | <b>Cobalaminstoffwechseldefekte</b> .....                      | 417 |
| 27.3.1 | Grundlagen .....   | 417 |
| 27.3.2 | Therapie .....   | 417 |
|        | <b>Literatur</b> .....   | 418 |
| 28     | <b>Arterielle Hypertonie und Nierengefäßerkrankungen</b> ..... | 421 |
|        | <i>Elke Wühl</i>   |     |
| 28.1   | <b>Hypertonie</b> .....  | 422 |
| 28.1.1 | Grundlagen .....   | 422 |
| 28.1.2 | Therapie der Hypertonie .....                                  | 423 |
| 28.2   | <b>Renoparenchymale Hypertonie</b> .....                       | 424 |
| 28.2.1 | Grundlagen .....   | 424 |
| 28.2.2 | Therapie .....   | 424 |
| 28.3   | <b>Renovaskuläre Hypertonie</b> .....                          | 428 |
| 28.3.1 | Grundlagen .....   | 428 |
| 28.3.2 | Therapie .....   | 429 |
| 28.4   | <b>Hypertensive Krise</b> .....                                | 430 |
| 28.4.1 | Grundlagen .....   | 430 |
| 28.4.2 | Therapie .....   | 431 |
|        | <b>Literatur</b> .....   | 433 |
| 29     | <b>Niereninsuffizienz und Nierenersatztherapie</b> .....       | 435 |
|        | <i>Lars Pape</i>   |     |
| 29.1   | <b>Akuter Nierenfunktionsverlust</b> .....                     | 436 |
| 29.1.1 | Grundlagen .....   | 436 |
| 29.1.2 | Therapie .....   | 436 |
| 29.2   | <b>Chronische, terminale Niereninsuffizienz</b> .....          | 438 |
| 29.2.1 | Grundlagen .....   | 438 |
| 29.2.2 | Therapie .....   | 439 |
|        | <b>Literatur</b> .....   | 448 |
| 30     | <b>Harnwegsinfektionen</b> .....                               | 451 |
|        | <i>Rolf Beetz und Lutz T. Weber</i>                            |     |
| 30.1   | <b>Grundlagen</b> .....  | 452 |
| 30.2   | <b>Therapie</b> .....  | 452 |
| 30.3.1 | Pyelonephritis .....   | 453 |
|        | <b>Literatur</b> .....   | 460 |
| 31     | <b>Harninkontinenz und Enuresis</b> .....                      | 463 |
|        | <i>Eberhard Kuwertz-Bröking</i>                                |     |
| 31.1   | <b>Grundlagen</b> .....  | 464 |
| 31.1.1 | Enuresis nocturna .....  | 464 |
| 31.1.2 | Harninkontinenz am Tage .....                                  | 465 |
| 31.2   | <b>Therapie</b> .....  | 465 |
| 31.2.1 | Enuresis nocturna .....  | 466 |
| 31.2.2 | Harninkontinenz am Tage .....                                  | 468 |
|        | <b>Literatur</b> .....   | 471 |

|        |  |     |
|--------|--|-----|
| 32     | <b>Nephrolithiasis</b> .....   | 473 |
|        | <i>Bodo B. Beck und Stefanie Weber</i>   |     |
| 32.1   | <b>Grundlagen</b> .....  | 474 |
| 32.2   | <b>Therapie</b> .....  | 475 |
|        | <b>Literatur</b> .....   | 478 |
| 33     | <b>Fehlbildungen und Erkrankungen des äußeren Genitals</b> .....                                 | 479 |
|        | <i>Frank-Mattias Schäfer und Maximilian Stehr</i>  |     |
| 33.1   | <b>Phimose, Paraphimose, Balanitis, Balanoposthitis</b> .....                                    | 480 |
| 33.1.1 | Grundlagen .....   | 480 |
| 33.1.2 | Therapie .....   | 480 |
| 33.2   | <b>Hypospadie</b> .....  | 481 |
| 33.2.1 | Grundlagen .....   | 481 |
| 33.2.2 | Therapie .....   | 483 |
| 33.3   | <b>Varikozele</b> .....  | 485 |
| 33.3.1 | Grundlagen .....   | 485 |
| 33.3.2 | Therapie .....   | 485 |
| 33.4   | <b>Hodenhochstand</b> .....  | 487 |
| 33.4.1 | Grundlagen .....   | 487 |
| 33.4.2 | Therapie .....   | 488 |
| 33.5   | <b>Akutes Skrotum</b> .....  | 490 |
| 33.5.1 | Grundlagen .....   | 490 |
| 33.5.2 | Therapie .....   | 491 |
| 33.6   | <b>Blasenexstrophie-Espadie-Komplex</b> .....  | 493 |
| 33.6.1 | Grundlagen .....   | 493 |
| 33.6.2 | Therapie .....   | 493 |
|        | <b>Literatur</b> .....   | 496 |
| 34     | <b>Urogenitale Fehlbildungen</b> .....   | 497 |
|        | <i>Sylvia Weis, Silke Riechardt, Margit Fisch, Rolf Beetz,<br/>Malte Krönig und Thomas Henne</i> |     |
| 34.1   | <b>Obstruktionen des oberen Harntrakts</b> .....   | 498 |
| 34.1.1 | Ureterabgangsstenose und Hydronephrose .....   | 498 |
| 34.1.2 | Uretermündungsstenose und Megaureter .....   | 503 |
| 34.2   | <b>Obstruktionen des unteren Harntrakts</b> .....  | 505 |
| 34.2.1 | Posteriore Harnröhrenklappen .....   | 505 |
| 34.2.2 | Seltene urologische Ursachen einer Obstruktion des<br>unteren Harntrakts .....                   | 509 |
| 34.3   | <b>Duplikationen des harnableitenden Systems</b> .....   | 510 |
| 34.3.1 | Grundlage .....  | 510 |
| 34.3.2 | Therapie .....   | 512 |
| 34.4   | <b>Neurogene Blasenentleerungsstörung</b> .....  | 516 |
| 34.4.1 | Grundlage .....  | 516 |
| 34.4.2 | Therapie .....   | 517 |
| 34.5   | <b>Prune-belly-Syndrom</b> .....   | 520 |
| 34.5.1 | Grundlagen .....   | 520 |
| 34.5.2 | Therapie .....   | 521 |
| 34.6   | <b>Vesikoureteraler Reflux</b> .....   | 523 |
| 34.6.1 | Grundlagen .....   | 523 |

|        |  |     |
|--------|--|-----|
| 34.6.2 | Therapie .....   | 524 |
|        | Literatur .....  | 529 |
| 35     | <b>Komplexe Syndrome mit Fehlbildungen von Nieren- und ableitenden Harnwegen</b> ..... | 535 |
|        | <i>Stefanie Weber</i>  |     |
| 35.1   | <b>Grundlagen</b> .....  | 536 |
| 35.2   | <b>Therapie</b> .....  | 538 |
|        | Literatur .....  | 541 |
|        | <b>Serviceteil</b>   |     |
|        | <b>Lösungen für Fragen</b> .....   | 544 |
|        | <b>Stichwortverzeichnis</b> .....  | 545 |

# Herausgeber- und Autorenverzeichnis

---

## Über die Herausgeber

---

**Prof. Dr. med. Klaus-Peter Zimmer**

Zentrum für Kinderheilkunde und Jugendmedizin, Justus-Liebig-Universität, Gießen, Hessen, Deutschland

**Prof. Dr. med. Jan de Laffolie**

Zentrum für Kinderheilkunde und Jugendmedizin, Justus-Liebig-Universität, Gießen, Hessen, Deutschland

**Prof. Dr. med. Stefanie Weber**

Klinik für Kinderneurologie, Universitätsklinikum Philipps-Universität, Marburg, Hessen, Deutschland

**Prof. Dr. med. Konrad Reinshagen**

Klinik und Poliklinik für Kinderchirurgie, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf, Hamburg, Deutschland

## Autorenverzeichnis

---

**Prof. Dr. med. Ulrich Baumann**

Klinik für Pädiatrische Nieren-, Leber- und Stoffwechselerkrankungen, Medizinische Hochschule Hannover (MHZH), Hannover, Deutschland

**PD Dr. med. Bodo B. Beck**

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Marburg, Marburg, Deutschland

**PD Dr. Rolf Beetz**

Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsmedizin Mainz, Mainz, Deutschland

**Dr. Marcus R. Benz**

Kinderneurologie in Dachau, Dachau, Deutschland

**Prof. Dr. med. Robert Bergholz**

Klinik für Allgemeine Chirurgie, Viszeral-, Thorax-, Transplantations- und Kinderchirurgie, Universitätsklinikum Schleswig-Holstein - Campus Kiel, Kiel, Deutschland

**Prof. Dr. med. Lars Daniel Berthold**

Institut für Diagnostische und Interventionelle Radiologie, Universitätsklinikum Gießen und Marburg (UKGM), Gießen, Deutschland

**Prof. Dr. med. Philip Bufler**

Klinik für Pädiatrie mit Schwerpunkt Gastroenterologie, Nephrologie und Stoffwechselmedizin, Charité – Universitätsmedizin Berlin, Berlin, Deutschland

**Dr. med. Gunter Burmester**

Altonaer Kinderkrankenhaus,  
Hamburg, Deutschland

**Prof. Dr. med. Jan Däbritz**

Klinik und Poliklinik für Kinder-  
und Jugendmedizin,  
Universitätsmedizin Greifswald,  
Greifswald, Deutschland

**PD Dr. med. Verena Ellerkamp**

Kinderchirurgie und Kinderurologie  
mit Poliklinik, Tübingen,  
Deutschland

**Prof. Dr. med. Florian Erger**

Institut für Humanmedizin,  
Uniklinik Köln, Köln, Deutschland;  
Institut für Humangenetik, Uniklinik  
Köln, Köln, Deutschland; Klinik  
für Kinder- und Jugendmedizin II,  
Uniklinikum Marburg, Marburg,  
Deutschland

**Prof. Dr. med. Margit Fisch**

Urologische Klinik und Poliklinik,  
Universitätsklinikum Hamburg-  
Eppendorf, Hamburg,  
Deutschland

**Prof. Dr. med. Jörg Fuchs**

Kliniken Berg, Klinik für  
Kinderchirurgie und Kinderurologie,  
Tübingen, Deutschland

**Dr. med. Thomas Henne**

Abtlg. Pädiatrie, Altonaer  
Kinderkrankenhaus, Hamburg,  
Deutschland

**Prof. Dr. med. Uta Herden**

Klinik und Poliklinik für Viszerale  
Transplantationschirurgie, Hamburg,  
Deutschland

**Prof. Dr. med. André Hörning**

Universitätsklinikum Erlangen,  
Erlangen, Deutschland

**PD. Dr. med. Christian Hudert**

Klinik für Pädiatrie mit Schwerpunkt  
Gastroenterologie, Nephrologie  
und Stoffwechselmedizin, Campus  
Virchow Klinikum, Charité  
Universitätsmedizin Berlin, Berlin,  
Deutschland

**Dr. med. Martin Jankofsky**

Klinik für Kinder- und  
Jugendmedizin, Universitätsklinikum  
Hamburg-Eppendorf, Hamburg,  
Deutschland

**Dr. med. Stefan Klohs**

Universitätsklinikum Hamburg-  
Eppendorf, Klinik und Poliklinik  
für Kinderchirurgie, Hamburg,  
Deutschland

**Prof. Dr. med. Martin Kömhoff**

Klinik für Kinder- und  
Jugendmedizin II, Uniklinikum  
Marburg, Marburg, Deutschland

**Dr. med. Jens König**

Pädiatrische Nephrologie, Klinik  
und Poliklinik für Kinder- und  
Jugendmedizin, Universitätsklinikum  
Münster, Münster, Deutschland

**Dr. med. Ingo Königs**

AKK Altonaer Kinderkrankenhaus  
gGmbH, Hamburg, Deutschland

**Dr. med. Thomas Franz Krebs**

Stiftung Ostschweizer Kinderspital  
Leitung Kinder- und Jugendchirurgie,  
Schweiz, Deutschland

**Herrn PD Dr. med. Malte Krönig**

Abtlg. Kinderchirurgie, Altonaer  
Kinderkrankenhaus, Hamburg,  
Deutschland

**PD Dr. Eberhard Kuwertz-Bröking**

Klinik und Poliklinik für Kinder-  
und Jugendmedizin, Pädiatrische  
Nephrologie, Münster, Deutschland

**Prof. Dr. med. Jan de Laffolie**

Zentrum für Kinderheilkunde und  
Jugendmedizin, Justus-Liebig-  
Universität, Gießen, Hessen,  
Deutschland

**PD Dr. med. Max C. Liebau**

Pädiatrische Nephrologie,  
Immunologie und Hypertensiologie,  
Klinik und Poliklinik für Kinder-  
und Jugendmedizin, Uniklinik Köln,  
Köln, Deutschland

**M.D. M.S. Ass. Prof. Peter Lu**

Nationwide Children's Hospital,  
Ohio State University College of  
Medicine, Columbus, OH, USA

**Prof. Dr. med. Lars Pape**

Universitätsklinikum Essen Klinik  
für Kinderheilkunde II, Essen,  
Deutschland

**Prof. Dr. med. Claus Petersen**

Klinik für Pädiatrische Chirurgie,  
Medizinische Hochschule, Hannover,  
Deutschland

**PD Dr. med. Eva Doreen Pfister**

Medizinische Hochschule, Hannover,  
Deutschland

**Dr. med. Markus Prenninger**

Klinikum Wels-Grieskirchen, Wels,  
Österreich; Universitätsklinik für  
Kinder- und Jugendheilkunde,  
Paracelsus Medizinische Universität,  
Salzburg, Österreich

**Prof. Dr. med. Konrad Reinshagen**

Klinik und Poliklinik  
für Kinderchirurgie,  
Universitätsklinikum Hamburg-  
Eppendorf, Hamburg,  
Deutschland

**Dr. med. Silke Riechardt**

Klinik für Urologie und  
Kinderurologie, Klinikum Itzehoe,  
Itzehoe, Deutschland

**Dr. med. Franziska Righini-Grunder**

Pädiatrische Gastroenterologie,  
Luzerner Kantonsspital,  
Kinderspital, Luzern, Schweiz

**Dr. med. Frank-Mattias Schäfer**

Klinik Hallerwiese-Cnopfsche  
Kinderklinik, Nürnberg, Deutschland

**Prof. Dr. med. Dr. h.c. Maximilian Stehr**

Klinik Hallerwiese-Cnopfsche  
Kinderklinik, Nürnberg,  
Deutschland

**Prof. Dr. med. Jens-Oliver Steiß**

Zentrum für Kinderheilkunde und  
Jugendmedizin, Universitätsklinikum  
Gießen und Marburg GmbH,  
Gießen, Deutschland

**Dr. med. Sebastian Stricker**

Allgemeine Pädiatrie und  
Neonatologie, Universitätsklinikum  
Gießen, Gießen,  
Deutschland

**Prof. Dr. med. Christian Tomuschat**

Klinik und Poliklinik für  
Kinderchirurgie, Kinder-UCHE  
Campus Ost 45, Universitätsklinikum  
Hamburg-Eppendorf, Hamburg,  
Deutschland

**Prof. Dr. Lutz T. Weber**

Pädiatrische Nephrologie,  
Immunologie und Hypertensiologie,  
Klinik und Poliklinik für Kinder-  
und Jugendmedizin, Uniklinik Köln,  
Köln, Deutschland

**Prof. Dr. med. Stefanie Weber**

Klinik für Kinder- und  
Jugendmedizin, Universitätsklinikum  
Marburg, Marburg, Deutschland

**Dr. med. Sylvia Weis**

Urologische Klinik und Poliklinik,  
Universitätsklinikum Hamburg-  
Eppendorf, Hamburg, Deutschland

**Prof. Dr. med. Stefan Wirth**

Helios Universitätsklinikum  
Wuppertal – Universität Witten/  
Herdeck, Wuppertal, Deutschland

**Prof. Dr. med. Heiko Witt**

Freising, Deutschland

**Prof. Dr. med. Elke Wühl**

Zentrum für Kinder- und  
Jugendmedizin, Universität  
Heidelberg, Medizinische Fakultät  
Heidelberg, Heidelberg, Deutschland

**Desale Yacob M.D. Ass. Prof.,**

Nationwide Children's Hospital,  
Ohio State University College of  
Medicine, Columbus, OH, USA

**Prof. Dr. med. Klaus-Peter Zimmer**

Zentrum für Kinderheilkunde und  
Jugendmedizin, Justus-Liebig-  
Universität, Gießen, Deutschland

# **Gastroenterologie- Hepatologie- Ernährung**



# Angeborene Enteropathien

*Jan de Laffolie, Sebastian Stricker und Klaus-Peter Zimmer*

## Inhaltsverzeichnis

1.1 Grundlagen – 4

1.2 Therapie – 6

Literatur – 15

Für die Autoren bestehen keine Interessenkonflikte.

Ergänzende Information Die elektronische Version dieses Kapitels enthält Zusatzmaterial, auf das über folgenden Link zugegriffen werden kann ► [https://doi.org/10.1007/978-3-662-65248-0\\_1](https://doi.org/10.1007/978-3-662-65248-0_1).

## 1.1 Grundlagen

Mit dem Erkenntnisgewinn zur genetischen Pathogenese angeborener Enteropathien, zu denen Enzymdefekte, Channelopathien/Transporterdefekte, strukturelle (Mikrovillusinklusionserkrankung, Tufting-Enteropathie) und syndromale Enteropathien zählen, steigt nicht nur unser diagnostisches Verständnis, sondern auch auf dem Boden personalisierter Medizin („Präzisionsmedizin“) das Potenzial kausal- bzw. molekularbasierter Therapieansätze.

### ■ Symptomatik angeborener Enteropathien

Nach der Pathogenese (eAbb. 1.1) werden die angeborenen Enteropathien unterteilt in:

1. Störungen der Digestion, Absorption bzw. des transmembranösen Transports der Enterozyten (eTab. 1.1),
2. Störungen der Struktur der Enterozyten und im Bereich enteroendokriner Zellen (eTab. 1.2) und
3. Entzündliche/immunologische Erkrankungen der Darmmukosa (eTab. 1.3).

### ■ Störungen der Digestion, Absorption bzw. des transmembranösen Transports der Enterozyten

Die meisten Defekte der Digestion, Absorption und des transmembranösen Transports (eTab. 1.1) treten klinisch in der Neonatalzeit mit schweren Durchfällen, z. T. lebensbedrohlicher Dehydratation, Elektrolytungleichungen und Gedeihstörung auf. Spätformen mit schwächerer oder atypischer klinischer Manifestation sind beschrieben. Es kann bereits pränatal das Bild eines Polyhydramnions mit dilatierten, flüssigkeitsgefüllten Darmschlingen auffallen, häufig besteht Konsanguinität. Ein fehlender oder verzögerter postnataler Mekoniumabgang kann hinweisend sein.

Frühgeborene mit Chlorididiarrhö imponieren initial mit Hyponatriämie, Hypokaliämie, Hypochlorämie und metabolischer Alkalose sowie distendiertem Abdomen. Patienten mit Natriumdiarrhö weisen häufig eine Hyponatriämie mit metabolischer Azidose auf.

Das Auftreten im Zusammenhang mit der Einführung spezifischer Nährstoffe kann wegweisend sein. Prototypische Erkrankungen sind der angeborene Laktasemangel, die angeborene Chlorididiarrhö oder eine Glukose-Galaktose-Malabsorption. Bei späterer Diagnose einer lysinurischen Proteinintoleranz kann eine Vermeidung proteinreicher Nahrungsmittel beobachtet werden.

### ■ Störungen der Struktur der Enterozyten und im Bereich enteroendokriner Zellen

Defekte der Enterozytenstruktur (eTab. 1.2) wie die **Mikrovillusinklusionserkrankung (MVID)** machen sich in der Regel durch schwere Durchfälle und eine konsekutive Gedeihstörung in den ersten Lebenstagen bis monaten bemerkbar. Im Verlauf können extraintestinale Symptome wie eine cholestatische Hepatopathie und ein renales Fanconi-Syndrom auftreten. In der lichtmikroskopischen Untersuchung von Biopsien ist eine Verschiebung von CD10- und PAS-positivem Material von der Bürstensaummembran nach intrazellulär hinweisend. Neben der Molekulargenetik kann auch der elektronenmikroskopische Nachweis von Mikrovilluseinschlusskörpern die Diagnose bestätigen.

Beim **trichohepatoenterischen Syndrom (THES)** stehen neben fazialer Dysmorphie und Trichothiodystrophie eine Infektneigung, Gedeihstörung, Hepatomegalie, Thrombozytopenie sowie kongenitale kardiale Vitien im Vordergrund. Etwa 50 % der Kinder haben eine Entwicklungsverzögerung.

Im Rahmen der **Tufting Enteropathie (CTE)** treten pathognomonische Tufts in duodenalen Biopsien auf. CTE-Patienten können auch Anzeichen einer syndromalen Erkrankung mit auffälligem Haar, Hepatitis, intestinalen Atresien und Immundefekten aufweisen.

**Defekte enteroendokriner Zellen** (eTab. 1.2) sind häufig neben der Durchfallerkrankung mit anderen systemischen endokrinen Auffälligkeiten vergesellschaftet. So treten bei Defekten des **Neurogenin-3-Gens** malabsorptive Diarrhöen und im weiteren Verlauf Typ-1-Diabetes mellitus auf.

Das **Mitchell-Riley-Syndrom (RFX6)** ist gekennzeichnet durch Gallengangs- und Darmfehlbildungen (z. B. duodenale bzw. jejunale Atresie, Pankreas anulare), neonatalen Typ-1-Diabetes mellitus und schwere Diarrhö.

**PCSK1-Mutationen** verursachen über einen Funktionsverlust einer spezifischen Serinendoprotease (Proteinkonvertase 1/3) eine Kombination aus angeborener Diarrhö, adrenerger Insuffizienz, Hypothyreose, Hypogonadismus und anderen Endokrinopathien.

### ■ Entzündliche/immunologische Erkrankungen der Darmmukosa

Kinder mit angeborenen immunologischen Störungen der Darmmukosa (eTab. 1.3) präsentieren sich phänotypisch nicht selten mit dem Bild einer chronisch entzündlichen Darmerkrankung (CED), dies jedoch sehr früh im Leben. Prinzipiell sollte bei jeder CED vor dem Alter von 6 Jahren („very early onset inflammatory bowel disease“, VEO-IBD) ein Ausschluss angeborener Immundefekte erfolgen.

Kinder mit **IPEX-Syndrom** (bzw. IPEX-like-Syndrom, falls keine FOXP3-Mutation nachzuweisen ist) sind gekennzeichnet durch Polyendokrinopathie, Enteropathie sowie Autoimmunphänomene an anderen Organen, z. B. als Dermatitis. Ein pränataler Beginn mit Hydrops wurde beschrieben. Bei V. a. auf ein IPEX-Syndrom kann der Nachweis von spezifischen Autoantikörpern gegen die Enterozytenantigene Harmonin und Villin hilfreich sein. Kinder mit IPEX-like-Syndrom (z. B. ITCH-Defekt: MIM 613.385, Itchy E3 Ubiquitin Protein Ligase) imponieren auch mit Dismorphiezeichen und Entwicklungsverzögerung.

Das **APECED-Syndrom** wird im ► Kap. 7 „exsudative Enteropathie“ beschrieben.

Patienten mit Defekten im IL-10-Signalweg imponieren mit neonataler CED (phänotypisch Morbus Crohn), perianalen Läsionen, Fistelbildung und Follikulitis.

### Memo für den Verdacht primärer Immundefekte

- **ELVIS** = pathologische Infektanfälligkeit
  - **E** – ungewöhnliche Erreger
  - **L** – Lokalisation
  - **V** – Verlauf
  - **I** – Intensität
  - **S** – Summe
- **GARFIELD** = immune Dysregulation
  - **G** – Granulome
  - **A** – Autoimmunität
  - **R** – rezidivierendes Fieber
  - **FI** – Fieber
  - **E** – Ekzem
  - **L** – Lymphoproliferation
  - **D** – chronische Darmentzündung

### ■ Diagnostik angeborener Enteropathien

Die Diagnostik erfolgt üblicherweise neonatal nach Differenzierung osmotischer und sekretorischer Diarrhö mittels Stuhldiagnostik (pH, Anionenlücke, Elektrolyte), histologischer und ggf. elektronenmikroskopischer Untersuchungen, Bestimmungen der Enzymaktivitäten im duodenalen Biopsat (eTab. 1.4) sowie spezifischer Auslassversuche. Mit zunehmender Verfügbarkeit und Geschwindigkeit ist die genetische Untersuchung mittels Panel-Diagnostik oder Exomanalyse inzwischen deutlich früher im Algorithmus verankert (eAbb. 1.2, 1.3 und 1.4).

Einige Erkrankungen wie die angeborene Chloriddiarrhö unterliegen einer sehr variablen Genotyp-Phänotyp-Korrelation. Andere Erkrankungen wie der Saccharase-Isomaltase-Mangel können unerkannt bis ins junge Erwachsenenalter gelangen und spielen eine Rolle in der Differenzialdiagnostik chronischer Diarrhöen auch bei älteren Kindern. Ein diagnostischer Algorithmus ist in eAbb. 1.2 dargestellt.

Differenzialdiagnostisch sollten bei Hepatopathie auch Störungen der Gallensäuresynthese und -resorption sowie Motilitätsstörungen, wenn Erbrechen und rezidivierende abdominelle Distension vordergründig sind, bedacht werden.

### Untersuchungen bei Verdacht auf angeborene Enteropathien

- Labor, primär: Differenzialblutbild, Blutgasanalyse, Ammoniak, Elektrolyte, Anionenlücke, Lipase, Kreatinin, Albumin, Eiweiß, IgG, IgA, IgM, IgE, Quick/INR, Triglyceride, Cholesterinprofil, Urinstatus, Stuhluntersuchung (pH, Elektrolyte, reduzierende Substanzen ± Hydrolyse, Calprotectin, Pankreaselastase, Alpha<sub>1</sub>-Antitrypsin)
- Labor, weiterführend: Schweißtest, Stuhlelektrolyte und -gallensäuren, ggf. SeHCAT (23-Seleno-25-Homotaurosäure), Stuhlfett, Molekulargenetik, Zink im Urin und Plasma, Vitamin D, Vitamin E, Spurenelemente, Atemtests
- Knochenmarkpunktion
- Duodenale Biopsien: Immunhistologie, Enzymatik, ggf. Elektronenmikroskopie

- Wichtige Differenzialdiagnosen der Durchfallerkrankungen im Säuglings- und Kleinkindesalter sind Nahrungsmittelunverträglichkeiten und -allergien sowie gastrointestinale Infektionen.

## 1.2 Therapie

### ■ Therapieziel

Therapieziel ist die Gewährleistung ausreichender enteraler oder parenteraler Nährstoffzufuhr, um im Rahmen der Grunderkrankung eine optimale somatische, motorische und psychosoziale Entwicklung sowie die Vermeidung von Komplikationen (Sepsis, Elektrolytentgleisung, Thrombosen u. a.) und Folgeerkrankungen (z. B. cholestatische Hepatopathie) zu ermöglichen. Eine kausale Therapie ist in aller Regel nicht möglich, allerdings sind hier neue Entwicklungen zu erwarten.

### ■ Therapieprinzip

Bei vielen angeborenen Enteropathien besteht die Notwendigkeit zur lebenslangen spezialisierten Betreuung, um eine qualitätsgesicherte Organersatztherapie zu gewährleisten.

Die Behandlung vieler der genannten Erkrankungen besteht in gezielter enteraler und/oder parenteraler Ernährung sowie in einzelnen Fällen einer Dünndarmtransplantation.

Zu den Indikationen einer intestinalen Transplantation gehört chronisches Darmversagen, z. B. aufgrund eines Kurzdarmsyndroms mit schwerer Lebererkrankung und/oder Verlust möglicher zentraler Zugangswege (► Kap. 18). Weitere Indikationen stellen ausgedehnte intestinale Aganglionosen, schwere Motilitätsstörungen und angeborene Durchfallerkrankungen mit schwerem Verlauf dar. Aufgrund der Erfolge interdisziplinärer Teams für eine intestinale Rehabilitation ist die Häufigkeit für Dünndarmtransplantationen weltweit rückläufig, zumal die Folgen einer lebenslangen Immunsuppression und der assoziierten Komplikationen auch hinsichtlich der Lebensqualität abgewogen werden müssen.

Bei immunologischen Erkrankungen kann eine immunsuppressive/-modulatorische Therapie angezeigt sein sowie in einigen Fällen eine allogene hämatopoetische Stammzelltransplantation.

Weitere Prinzipien sind die Substratdeprivation (Laktose, Saccharose), Enzymsupplementierung (Laktase, Saccharase), Regeneration des Epithels und der Schleimhaut, Verbesserung der Resorption sowie der Substrat- bzw. Energiezufuhr.

Bei Malabsorption und hierdurch bedingter osmotischer Diarrhö besteht die Therapie im Wesentlichen in der Reduktion der entsprechenden Substrate sowie ggf. bei Enzymmangel in entsprechender Substitution.

Bei Trehalasemangel sollten z. B. symptomadaptiert Pilze in der Nahrung gemieden werden.

Bei Durchfällen durch Kohlenhydratmalabsorption ist folgendes zu berücksichtigen: Es kommt durch osmotische Vermehrung intraluminaler Flüssigkeit durch nicht metabolisierte Kohlenhydrate, organische Säuren oder Elektrolyte im Kolon zu einem primär proximal aber auch distal beschleunigten Kolontransit. Gleichzeitig entsteht durch die Metabolisierung zu kurzkettigen Fettsäuren („short chain fatty acids“, SCFA) im Mikrobiom des Kolons und deren Resorption eine

Verzögerung der Transitzeit sowie eine vermehrte Energiebereitstellung aus den SCFA.

Auf die Therapie der Fettmalabsorption bei chronischer Pankreasinsuffizienz wird an anderer Stelle (► Kap. 15) eingegangen.

Aufgrund des zunehmenden pathogenetischen Verständnisses der heterogenen Erkrankungsgruppe angeborener Enteropathien sind therapeutische Neuerungen mit molekularen Ansätzen zu erwarten.

### ■ Therapeutisches Vorgehen

Das therapeutische Vorgehen variiert in Abhängigkeit von der Ursache:

#### ■ Chloriddiarrhö

Patienten mit **Chloriddiarrhö** profitieren von frühzeitiger (initial parenteraler, dann schrittweise oraler) Substitution der Elektrolyte angepasst an den Bedarf. Dieser kann bei Säuglingen bei 6–8 mmol/kg/d liegen, beim älteren Kind um 3–4 mmol/kg/d. Die Substitution erfolgt üblicherweise mit einer vorge-mischten Salzlösung oral (Zielkonzentration ca. 160 mmol/l Cl<sub>2</sub>, z. B. durch 120 mmol/l NaCl und 40 mmol/l KCl) aufgeteilt auf 3–4, später 2–3 Einzeldosen.

Beim Säugling und Kleinkind wird i. d. R. ein NaCl-KCl-Verhältnis von 7(–9):3 bevorzugt, im Schulalter und bei Jugendlichen gleicht sich das molare Verhältnis aus.

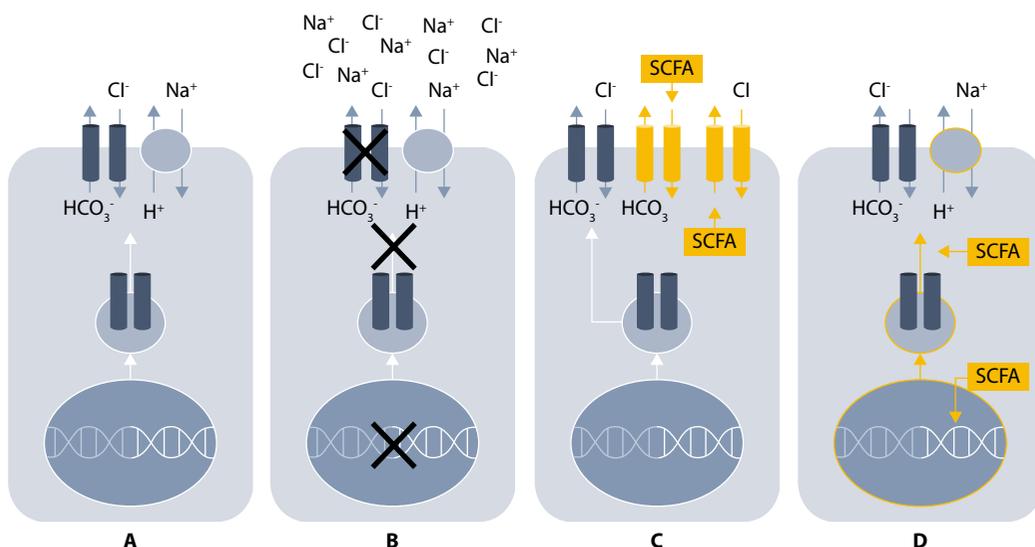
In der initialen Phase sollte ein zusätzlicher Basisbedarf von 120–300 ml/d berücksichtigt werden, bikarbonathaltige Flüssigkeiten sollten aufgrund der Alkalose vermieden werden.

In Studien wird bei Chloriddiarrhö eine Behandlung mit Butyraten (100 mg/kg/d) abhängig vom Genotyp diskutiert, durch die die Expression apikaler Chloridkanäle der SLC26-Familie moduliert wird (■ Abb. 1.1).

#### ► Wichtig

Als Parameter für eine adäquate Cl-Substitution bietet sich die Messung der Cl-Ausscheidung im Urin zusätzlich zu BGA und Serumelektrolyten an.

Im Rahmen einer akuten Gastroenteritis, aber auch anderen Infekten, gerade im Säuglings- und Kleinkindalter, droht bei Patienten mit Chloriddiarrhö eine metabolische Alkalose, die mit sehr hohen Kaliumbedarfen einhergeht und zu lebensbedrohlichen Herzrhythmusstörungen führen kann.



■ Abb. 1.1 Unterstelltes Prinzip der Butyrattherapie bei angeborener Chloriddiarrhö nach Canani et al JPGN 2010

### ■ ■ Natriumdiarrhö

Die Substitutionstherapie bei **Natriumdiarrhö** verläuft ähnlich. Hierbei werden Glukose-Elektrolyt-Lösungen zusätzlich eingesetzt sowie oral neben NaCl auch Natriumzitat verwendet.

### ■ ■ Hypomagnesiämie

Patienten mit **angeborener Hypomagnesiämie** benötigen initial i.v. später oral eine Magnesiumsubstitution (initial i. d. R. 0,4 mmol/kg/d Mg-Sulfat i.v.; ca. 13 mmol/kg/d p.o. Mg-Dizitrat) sowie supraphysiologische Dosen von Vitamin D (40.000 IU/d) und Phenytoin (7,5 mg/kg/d). Die im Verlauf erforderliche orale Substitution beträgt häufig 10–15–20 g Mg-Dizitrat pro Tag.

### ■ ■ Disaccharidasenmangel

Bei Erkrankungen der Bürstensaumenzyme (**Disaccharidasenmangel**) besteht die Therapie in Reduktion oder Vermeidung der entsprechenden Substrate (z. B. Saccharose). Alternativ steht ein orales Enzympräparat zur Verfügung (z. B. Saccharase, Laktase).

### ■ ■ Laktosemalabsorption

Bei **Laktosemalabsorption** werden häufig kleinere Mengen Laktose vertragen, sodass hier eine individuelle Anpassung an die Symptomlast möglich ist. Gerade Milchprodukte wie Joghurt können dann in kleinen Mengen eingesetzt werden. Weiterhin kann durch gezielte Beeinflussung der Mahlzeitenzusammensetzung (Fett, z. B. Vollmilch statt halbfette Milch, und Trinken zur Nahrungsaufnahme

begleitend) die Magenentleerung verlangsamt und damit die Verträglichkeit verbessert werden.

Kinder, die laktosearm ernährt werden, sollten eine orale Kalziumsupplementierung (600 mg/d <3 Jahre, 700 mg/d 4–6 Jahre, 900 mg/d 7–9 Jahre, 1100 mg/d 10–12 Jahre und 1200 mg/d ab dem 13. Lebensjahr) erhalten. Außerdem sollten bewusst alternative Kalziumquellen (kalziumreiches Wasser) genutzt und auf ausreichende Vitamin D Zufuhr geachtet werden.

Die Laktasesubstitution erfolgt mittels Tabletten zur Nahrungsaufnahme mit Laktose. Der Enzymgehalt wird üblicherweise in Food Chemicals Codex (FCC)-Einheiten angegeben, wobei 1000 Einheiten FCC 70 mg Laktase entsprechen und damit ca. (1,5–)1,7(–2) g Laktose aufgespalten werden können. Diese Wirkung ist jedoch abhängig vom individuellen Patienten, der Zusammensetzung der Mahlzeit, des gastralen und intestinalen Milieus und bedarf daher einer Anpassung an die individuelle Situation sowie umfangreiche Kenntnisse über den Laktosegehalt der Nahrungsmittel (■ Tab. 1.1, Abschn. 0).

### ■ ■ Fruktosemalabsorption

Für **Fruktosemalabsorption** ist keine sichere Enzymersatztherapie als Medikament für Kinder zugelassen. Es sind Kapseln mit Glukose-Isomerase erhältlich, hierzu können aber weder Dosierungsempfehlungen gegeben werden, noch liegen in der Anwendung bei Kindern adäquate Studien vor. Für Patienten mit Fruktosemalabsorption steht die Substratreduktion im Vordergrund.

■ Tab. 1.1 Beispielhafte Laktosegehalte von Nahrungsmitteln

| Lebensmittel                  | Durchschnittlicher Laktosegehalt | Etwa benötigte Laktase-FCC-Einheiten |
|-------------------------------|----------------------------------|--------------------------------------|
| Butter (20 g)                 | 0,1 g                            | 50                                   |
| Eis (Milcheis, 1 Kugel)       | 4,5 g                            | 2500–3000                            |
| Frischkäse (Doppelrahm, 25 g) | 1 g                              | 500                                  |
| Joghurt (150 g)               | 7 g                              | 4500                                 |
| Kuhmilch (200 ml)             | 9,8 g                            | 6000                                 |
| Magerquark (200 g)            | 8,2 g                            | 4500–5000                            |

Durch die erleichterte gemeinsame Aufnahme von Fruktose und Glukose kann mit zusätzlicher Gabe von Traubenzucker (= Glukose) die Verträglichkeit fruktosehaltiger Nahrungsmittel gesteigert werden. Prinzipiell ist die Steigerung der Resorptionskapazität von Fruktose durch stetige langsame Steigerung der Fruktosezufuhr mit dem Alter bei den meisten Patienten mit Fruktosemalabsorption möglich.

Bei Patienten mit Fruktosemalabsorption muss auch Sorbit gemieden werden, da dieser Zuckeralkohol die intestinale Aufnahme von Fruktose hemmt und somit die Symptomatik aggravieren kann – wichtigste Fallstricke sind Minze (auch in Tee), Kaugummi, Ketchup, zuckerreduzierte oder -freie Lebensmittel, aber auch natürliche Nahrungsmittel wie Birnen oder Pflaumen.

Sorbit wird als E420 auf der Zutatenliste gekennzeichnet (Zuckeraustauschstoff), aber ist auch in E432, E433, E435 und E436 enthalten.

#### ! Cave

Es kann nicht genug darauf hingewiesen werden, dass Fruktosemalabsorption in keinem Fall mit hereditärer Fruktoseintoleranz, die typischerweise nicht mit Durchfällen einhergeht, verwechselt werden darf. Bei hereditärer Fruktoseintoleranz handelt es sich um eine Stoffwechselerkrankung, die unter Fruktosezufuhr lebensbedrohliche Zustände entwickeln kann.

#### ■ Saccharase-Isomaltase-Mangel

International wird bei **Saccharase-Isomaltase-Mangel** mit einer oralen Enzyersatztherapie behandelt, für die in Deutschland jedoch keine Zulassung existiert. Die verwendete Lösung darf nicht erhitzt oder mit stark sauren Nahrungsmitteln gemischt werden, es sind allergische Reaktionen beschrieben. Die Hälfte der Dosis sollte vor der Mahlzeit, die zweite Hälfte begleitend zur Mahlzeit eingenommen werden.

Die Dosierung beträgt näherungsweise 8500 IE (1 ml der üblichen Lösung) zu jeder Mahlzeit bei Kindern bis 15 kg und 17.000 IE bei größeren Kindern.

Kostengünstiger (und ggfs. begleitend) zu empfehlen ist die Meidung stark saccharosehaltiger Nahrungsmittel wie Zwiebeln, Erbsen, Honig und Sojabohnen und in den ersten Lebensjahren auch Nahrungsmittel mit hohem Anteil an Amylopektin bzw. Glukosepolymeren (Weizen, Kartoffeln). Häufig werden zur Substitution Reis und Mais eingesetzt.

#### ■ Glukose-Galaktose-Malabsorption

Im Rahmen einer angeborenen **Glukose-Galaktose-Malabsorption** muss z. B. die Zufuhr von Glukose und Galaktose vermieden werden, die Ernährung erfolgt über eine kohlenhydratfreie Säuglingsnahrung unter Zusatz von Fruktose (z. B. Galactomin 19).

Üblicherweise wird bei klinischem Verdacht im Neugeborenen- oder Säuglingsalter mit einer kohlenhydratfreien Nahrung begonnen, die schrittweise mit 1–5 % Fruktose angereichert wird. Hierunter kommt es zu einer raschen Besserung der Symptome. Im weiteren Verlauf des Lebens kommt es durch Adaptation im Kolon und dortigem Umbau der nichtresorbierten Kohlenhydrate zu einer besseren Verträglichkeit von Glukose und Galaktose.

➤ Bei Glukose-Galaktose-Malabsorption kann die Zufuhr (zuckerhaltiger) oraler Rehydrationslösung die Diarrhöe unterhalten.

#### ■ Lysinurische Proteinintoleranz

Bei seltenen Aminoazidopathien wie der **lysinurischen Proteinintoleranz** (LPI) besteht die Therapie in einer Substitution von Citrullin (>100 mg/kg/d in 4 Einzeldosen), Lysin (20–30 mg/kg/d in 3 Einzeldosen) und Carnitin (25–50 mg/kg/d) sowie Eiweißrestriktion (0,8–1,5 g/kg/d bei Kindern, 0,5–0,8 g/kg/d bei Erwachsenen) und der (i. d. R. medikamentös unterstützten) Vermeidung von Hyperammonämie. Auch müssen seltene Komplikationen wie Nierenerkrankung und alveoläre Proteinose beachtet werden.