

# Morbus Farquhar

Vortrag von Simone Plath und Britta Boderius,  
anlässlich der 24. Jahrestagung der  
Gesellschaft für Neonatologie und Pädiatrische Intensivmedizin,  
am 10.-12. September 1998 in Frankfurt

## Inhalt

### [1. Einleitung](#)

### [2. Pathohistologie](#)

### [3. Symptome](#)

### [4. Diagnostik](#)

### [5. Therapiemöglichkeiten](#)

#### [5.1 Knochenmarkstransplantation \(KMT\)](#)

### [6. Übernahme des Patienten mit FHL auf die Kinderintensivstation](#)

#### [6.1 Pulmonale Verschlechterung](#)

##### [6.1.1 Pflege beim beatmeten Patienten](#)

#### [6.2 Kreislaufinstabilität](#)

#### [6.3 Leukopenie](#)

#### [6.4 Mund-, Nasen-, Augenpflege](#)

#### [6.5 Magen-Darmtätigkeit](#)

#### [6.6 Katheterpflege](#)

### [7. Eltern](#)

## 1. Einleitung

Morbus Farquhar gehört zu den Erkrankungen der Immundefekte und wird auch Familiäre Haemophagozytische Lymphohistiozytose (FHL) genannt. Die FHL ist eine autosomal rezessiv vererbte Krankheit. Beide Elternteile sind heterozygot. Ihre Häufigkeit wird auf 1:50.000 Geburten in Deutschland geschätzt, ca. 16 Patienten pro Jahr. Der genetische Defekt bei der FHL ist nicht bekannt.

## 2. Pathohistologie

Bei der ersten Infektion des betroffenen Kindes werden Lymphozyten, unter anderem haemophagozytierende Zellen, aktiviert wie bei gesunden Kindern. Durch den angeborenen Gendefekt werden diese Zellen aber nach Erholung des Infektes und Phagozytose der Fremdstoffe nicht wieder inaktiviert, so daß eine nicht abschaltbare Entzündungsreaktion entsteht.

## 3. Symptome

Die Krankheit beginnt charakteristischerweise im Säuglingsalter, in zwei Dritteln der Fälle vor dem 6. Lebensmonat. Erkrankungen nach dem 1. Lebensjahr sind selten. Die Initialsymptome sind:

- hohes Fieber
- Hepatosplenomegalie
- Panzytopenie
- Infektionen der oberen Luftwege
- Gastroenteritis

Es können auftreten:

- Lymphknotenschwellungen
- Ikterus
- Oedeme
- Hautausschläge
- neurologische Symptome

Anfänglich sieht das Krankheitsbild meist wie eine normale Infektion aus. Es ist die Progressivität der Befunde, die an die Diagnose denken lassen muß. Das Fieber ist nicht beherrschbar, das Ausmaß der Hepatosplenomegalie und Panzytopenie ist ungewöhnlich. Durch die zunehmende Neutropenie kommt es schließlich zur tödlichen Sepsis durch Bakterien oder Pilze. Die zweithäufigste Todesursache ist ein Versagen der zentralen Regulation durch den Befall des Zentralnervensystems.

#### 4. Diagnostik

Da es keine beweisende spezifische aber viele charakteristische Befunde gibt, stützt sich die Diagnose auf die Summe dieser Befunde. Laborchemische Untersuchungen sind:

1. Durchflußzytometer
2. Funktionsüberprüfung der natürlichen Killerzellen
3. Differential-BB-Kontrollen (meist Thrombozytopenie)
4. klinische Chemie (Hypertriglycerinämie)
5. Gerinnungsstatus (Veränderungen der Gerinnungsfaktoren)

#### 5. Therapiemöglichkeiten

Ist die FHL diagnostiziert, wird mittels einer Kombination aus Zytostatika und Cortison oft eine Remission erzielt. Diese dauert jedoch nur in den seltensten Fällen über eine längere Zeit an, so daß unmittelbar nach der Diagnosestellung die zur Zeit einzige erfolgversprechende Therapie, die Knochenmarkstransplantation (KMT), angestrebt werden sollte. Im Falle des Nichtvorhandenseins eines Familienspenders, sollte eine Fremdspendertransplantation vorgenommen werden. Zwischenzeitlich wird versucht, die Krankheit durch Zytostatika, Cortison und andere

immunsuppressive Medikamente in Schach zu halten. Beim Befall des zentralen Nervensystems erfolgen zusätzlich intrathekale Chemotherapien.

### 5.1 Knochenmarkstransplantation (KMT)

KMT ist die Übertragung von Knochenmark zu therapeutischen Zwecken. Die dem Spender entnommenen Knochenmarkszellen werden dem Empfänger intravenös verabreicht.

Bei der FHL wird die allogene KMT angewandt, d.h. die Übertragung von Knochenmark eines fremden Spenders auf den Patienten. Die Auswahl des Spenders richtet sich nach der HLA-Typisierung. Eine günstige Voraussetzung ist die KMT zwischen Geschwistern.

Die Knochenmarkstransplantation wird wie folgt ablaufen: Die Patienten werden ca. 14 Tage vor der KMT isoliert, um Infektionen zu vermeiden. In der Prätransplantationsphase erfolgt die Konditionierung mit Chemotherapie und parallel mit Antibiotika, Antimycotika und Immunglobulinen. Das Knochenmark des Spenders wird intravenös wie eine Infusion gegeben. In der Posttransplantationsphase werden - um ein Auftreten einer Immunreaktion der Spenderlymphozyten, einer sogenannten GVH-Reaktion, vorzubeugen - Cyclosporin A und Methotrexat verabreicht.

Die wichtigsten Symptome einer GVH sind: Hautrötungen der Handinnenfläche und der Fußsohlen, Hautschuppung und Blasenbildung am Stamm sowie Durchfall. Die Produktion des Knochenmarks wird für mehrere Wochen vermindert sein, so daß ein Bedarf für Transfusionen von Erythrozyten und Thrombozyten besteht.

## 6. Übernahme des Patienten mit FHL auf die Kinderintensivstation

Bei Komplikationen und Verschlechterung des Allgemeinzustandes des Patienten wird eine Übernahme auf eine Intensivstation erforderlich.

### 6.1 Pulmonale Verschlechterung

Pneumonien und Blutungen können zu Schädigungen des Lungengewebes führen. Außerdem kann es durch eine Volumenüberladung oder Lungenstauung zu einem Lungenödem kommen. Meist reicht eine O<sub>2</sub>-Gabe über einen Vernebler und intensive Atemtherapie mit nasalem und oralem Absaugen nicht aus, so daß die Kinder intubiert und beatmet werden müssen. Durch eine überschießende Entzündungsreaktion kann es zu einem ARDS kommen. Wenn eine IMV Beatmung nicht mehr ausreicht, besteht die Möglichkeit der Oszillationsbeatmung und der NO-Gas-Beatmung. Die Kinder werden sediert und relaxiert, damit eine Eigenatmung vermieden und eine optimale Beatmungssituation ermöglicht wird.

### 6.1.1 Pflege beim beatmeten Patienten

Um einen Sekretstau zu vermeiden und eine optimale Belüftung mit ausreichendem Gasaustausch zu gewährleisten, führen wir eine regelmäßige, aseptische, möglichst atraumatische Bronchialtoilette durch. Bei stabilem Allgemeinzustand des Patienten sollte eine regelmäßige Physiotherapie erfolgen. Bei Bedarf können medikamentöse Inhalationen durchgeführt werden.

Die Lunge wird optimal gedehnt und die Gasaustauschfläche vergrößert, bei einer 30° Oberkörperhochlagerung. Eine weitere Möglichkeit wäre die Anwendung des Rotationsbettes. Dabei erwartet man von dieser kinetischen Therapie durch die kontinuierlichen axialen Lagewechsel eine verbesserte Perfusion und Belüftung aller Lungenpartien und eine Förderung der Sekretolyse.

Das Trachealsekret sollte zweimal in der Woche und bei Bedarf häufiger bakteriologisch untersucht werden. Je nach Zustand des Patienten, sollten die Beatmungssysteme alle 3-4 Tage gewechselt werden.

### 6.2 Kreislaufinstabilität

Die Kreislaufsituation wird durch Monitoring überwacht, um schnell auf Veränderungen reagieren zu können. Bei zu niedrigen Blutdrücken und einer schlechten Kontraktionskraft des Herzens werden Volumengaben und Katecholamindauerinfusionen laut ärztlicher Anordnung notwendig. Die Kinder bekommen einen arteriellen Zugang, um eine kontinuierliche Blutdrucküberwachung zu ermöglichen.

Die vasokonstriktive Wirkung der Katecholamine kann zu einer Minderdurchblutung der Gefäße in den Extremitäten führen, und es kommt zur Zentralisation. Bei Zentralisation werden die Extremitäten mit Watte umwickelt bzw. mit Handschuhen und Strümpfen versorgt. Regelmäßige Temperaturkontrollen sowie eine Versorgung des Patienten bei Fieber mit fiebersenkenden Maßnahmen sind erforderlich. Um eine Auskühlung zu vermeiden, werden die Kinder mit einer Decke zugedeckt. Bei starker Hypothermie kann eine Wärmedecke angewandt werden.

Länger bestehende niedrige Blutdrücke führen zu einer Nierenfunktionseinschränkung und somit zur verminderten Urinausscheidung. Eine genaue Bilanzierung, 1-3 stündlich, und die regelmäßige Kontrolle des spezifischen Gewichtes sowie die Gabe von Diuretika nach ärztlicher Anordnung werden erforderlich, um eine Überflutung des Herzens und der Lunge zu vermeiden. Die Kinder werden mit einem Blasenkatheter und einer zentralen Venendruckmessung versorgt. Regelmäßige Kontrollen der Elektrolyte, des Säure-Basen-Haushaltes, des Blutzuckers sowie der Hb's auf Station sind erforderlich, um gegebenenfalls entsprechende Substitutionen durchzuführen.

### 6.3 Leukopenie

Die Kinder sind als Folge der immunsupprimierten Therapie mit Knochenmarkdepression, der Beatmung und der invasiven Zugänge in Gefahr von viralen, bakteriellen und mykotischen Infektionen. Auf Grund der Panzytopenie können sie auch zu Blutungen neigen. Um das Infektionsrisiko zu minimieren, sollte eine keimarme Pflege durchgeführt werden. Eine Pflege mit Schutzkittel, Handschuhen und zum Teil auch mit Mundschutz ist notwendig, sowie die Unterbringung in einem Einzelzimmer.

Die Kinder haben meist eine trockene und empfindliche Haut, wodurch Defekte durch Pflasterfixierung und Elektroden entstehen können. Mit unseren pflegerischen Maßnahmen wollen wir die Schutzfunktion der Haut soweit wie möglich aufrechterhalten. Die Patienten werden in Abhängigkeit des Allgemeinzustandes einmal täglich gewaschen und frisch gebettet. Nach einer gründlichen Hautinspektion werden die Kinder mit einem pH-neutralen Pflegemittel eingecremt. Um Dekubitalgeschwüre zu vermeiden, sollten sie regelmäßig umgelagert werden. Bei einigen Patienten bietet sich die Versorgung in einem Luftkissenbett an. Das Bett ermöglicht einen niedrigen Auflagedruck, eine Luftzirkulation zur Temperaturregelung, eine Pulsation zur Durchblutungsanregung und hat zusätzlich eine Wiegeeinheit zur besseren Bilanzierung.

### 6.4 Mund-, Nasen-, Augenpflege

Um Schleimhautdefekte und Mundtrockenheit zu vermeiden, ist eine regelmäßige Pflege der Mund- und Nasenschleimhaut mit Fencheltee 1-3 stündlich unerlässlich. Die Häufigkeit der Mundpflege sollte auf die Bedürfnisse des Patienten abgestimmt werden. Bei einer geschädigten Mundschleimhaut sollte die Mundpflege häufiger stattfinden, um eine schnellstmögliche Heilung zu erzielen. Zahnbürsten und harte Gegenstände sind zur Mundpflege kontraindiziert. Die Wahl der Pflegemittel richtet sich nach dem Zustand der Mundschleimhaut. Pflegemittel können sein: Salbeitee, Betaisodonna und Selter. Eine regelmäßige lokale antimykotische Prophylaxe mit Ampho Moronal® oder Candio Hermal® muß durchgeführt werden. Die Lippenpflege findet mit Dexpanthenolsalbe statt.

Die Nase sollte auf Druckstellen inspiziert werden. Zur Pflege werden Nasensalben und Nasentropfen, die gegebenenfalls gefäßverengend wirken, verabreicht.

Durch die Sedierung und Relaxierung sind Augentropfen unerlässlich, um den fehlenden Lidschlag und den Mangel an Tränenflüssigkeit auszugleichen. Augensalben sind kontraindiziert, da diese keine optimale Pupillenreaktionskontrollen ermöglichen.

### 6.5 Magen-Darmtätigkeit

Durch Nahrungskarenz, Analgetika Sedativa und Relaxantien kommt es zur Einschränkung der Magen- und Darmperistaltik. Die Kinder erhalten nach Aufnahme eine Magensonde, um Kontrollen des Magensekretes auf Haematin, Farbe, Konsistenz und dem pH-Wert durchführen zu können. Unter Umständen werden zur Ulkusprophylaxe Magenspülungen durchgeführt. Ein oraler Nahrungsaufbau wird schnellstmöglich angestrebt, da er sich günstig auf die Magen-Darmfunktion auswirkt. Wenn keine spontane Stuhlentleerung erfolgt, werden lt. Verordnung unterstützende Maßnahmen vorgenommen.

## 6.6 Katheterpflege

Um eine optimale Versorgung zu gewährleisten, haben die Kinder eine Vielzahl von Kathetern und Zugängen. Der Umgang mit intravasalen Kathetern gehört zur täglichen Routine auf Intensivstationen. Das Risiko einer Kathetersepsis ist nach kurzer Verweildauer sehr hoch. Eine gute Sachkenntnis, sowie eine hygienisch einwandfreie Pflege eines zentralen Zugangs sind zur Reduzierung eines Infektionsrisikos entscheidend. Routinemäßige Inspektionen der Eintrittsstellen auf Entzündungszeichen sind notwendig. Bei Bedarf sollten mikrobiologische Untersuchungen von der Eintrittsstelle erfolgen. Beim Verbandwechsel unter streng aseptischen Bedingungen findet die Desinfektion mit alkoholischen Hautdesinfektionsmitteln statt.

## 7. Eltern

Beim ersten Besuch der Eltern auf der Intensivstation sollte sich die betreuende Pflegeperson Zeit für Erklärungen und Fragen nehmen. Bedenken Sie, daß den Eltern die für uns alltäglichen Dinge oft unverständlich erscheinen und versuchen Sie deshalb, auch wenn es oft noch so mühevoll ist, den Eltern die erforderlichen Maßnahmen zu erläutern. Eltern sind keine Gegner, und man sollte sie auch nicht dazu machen. Eltern dürfen und können die Erkrankungen ihres Kindes von der emotionalen Seite her betrachten. Ständige Anwesenheit oder Besuche zu jeder Zeit sollten ermöglicht werden. Der Kontakt zwischen den Eltern und dem erkrankten Kind kann durch Pflegemaßnahmen wie Waschen, Eincremen und Hilfe beim Lagern gefördert werden. Eine dem Kind vertrautere Umgebung können von den Eltern mitgebrachte Spieluhren, Kuscheltiere und Kassetten sein. Wir hoffen, daß wir Ihnen das seltene Krankheitsbild Morbus Farquhar näher bringen konnten und danken Ihnen für Ihre Aufmerksamkeit.

Simone Plath, Kinderkrankenschwester  
Britta Boderius, Kinderkrankenschwester