

Stoffwechselerkrankungen – eine neue Herausforderung für die pädiatrische Intensivstation

Veröffentlicht in: Die Kinderkrankenschwester 06/2005 Jg. 24

Nach einem Vortrag anlässlich der 30. Jahrestagung der GNPI in Ulm, Juni 2004 und des 15. Espnic Kongresses in London, September 2004 von Annette Reichel und Mathias George

Einleitung:

Patienten mit Stoffwechselerkrankungen sind an sich keine Besonderheit auf einer interdisziplinären Kinderintensivstation (ITS), jedoch hat sich in den letzten Jahren durch neue, differenziertere diagnostische und therapeutische Verfahren eine Veränderung der Erkrankungen und deren Verlauf in dieser Patientengruppe ergeben.

Es findet sich heute ein entgleister Diabetes Mellitus aufgrund verbesserter Früherkennung mit eindeutiger Diagnose und effizienter Therapiemöglichkeit nur noch äußerst selten auf einer Kinderintensivstation.

Zugenommen hat jedoch die Zahl intensivpflichtiger Patienten mit unklarer Aufnahmediagnose, in deren Verlauf sich eine komplexe Stoffwechselerkrankung (SWE), z.B. eine Mitochondriopathie, bestätigt.

Schwierige Diagnosefindung, fehlende oder nur experimentelle Therapieansätze sowie ein langwieriger Krankheitsverlauf - zum Teil unter Langzeitbeatmung - stellen uns als pflegendes und behandelndes Team vor eine neue Herausforderung.

Fallbeispiel:

Anamnese:

- 16 Jahre, weiblich; Eltern sind Verwandte 2. Grades
- seit dem 8. Lebensmonat statomotorische und mentale Entwicklungsverzögerung
- seit dem 14. Lebensjahr Absenzen, zusätzlich tonische Grand-mal Anfälle
- 2003: Anfallshäufigkeit nimmt zu und endet im Status epilepticus
- Eintritt ins Wachkoma

Da wir das Fallbeispiel einer 16 jährigen Patientin mit einer neurodegenerativen Erkrankung zugrundelegen um diagnostische Verfahren, therapeutische Maßnahmen und die Besonderheit der Langzeittherapie auf einer Intensivstation zu erklären, sei kurz auf ihre anamnestischen Daten eingegangen.

Schwangerschaft und Geburt dieser Patientin (im folgenden Beate) waren unauffällig.

Die Eltern sind Verwandte 2. Grades.

Seit dem 8. Lebensmonat stellte sich eine statomotorische und mentale Entwicklungsverzögerung heraus, deshalb wurde Beate in einem heilpädagogischen Institut betreut und besuchte eine Schule für Lernbehinderte.

Aus den Gesprächen mit den Eltern wurde deutlich das Beate lesen und schreiben kann und sich selbständig versorgt.

Seit dem 14. Lebensjahr hatte Beate Absencen und wurde deshalb erst mit Ospolot® (Sulthiam) und, als dies ohne Erfolg blieb, mit Timonil® (Carbamazepin) behandelt. Trotzdem bot sie weiterhin Absencen und zusätzlich tonische grand-mal Anfälle.

Anfang 2003 nahmen die Anfälle deutlich zu und Beate wurde mit verschiedenen Antiepileptika behandelt, die alle ohne wesentlichen Erfolg blieben.

Zur weiteren Diagnostik wurde sie auf die Neuropädiatrische Station der Universitätsklinik Hamburg - Eppendorf verlegt.

Dort nahm die Anfallshäufigkeit weiter zu und endete in einem Status Epilepticus mit zunehmender Somnolenz.

Bei beginnender Ateminsuffizienz durch Aspiration wurde Beate auf unsere Station verlegt und dort künstlich beatmet.

Nach einer Woche wurde sie mit einem Tracheostoma und einer perkutanen-enterogastralen-Sonde (PEG-Sonde) versorgt, außerdem wurde bei einer ischämischen Colitis ein endständiges Ileostoma angelegt.

Während des langen Krankenhausaufenthaltes wurde Beate im Rahmen mehrerer septischer Infektionen katecholaminpflichtig. Sie musste immer wieder mit unterschiedlichen Antibiotika behandelt werden. Außerdem entwickelte Beate durch die mangelnde Bewegung starke Kontrakturen, die trotz täglich mehrmaliger Krankengymnastik nur teilweise verbessert werden konnten.

Insgesamt war Beate seit dem Status Epilepticus somnolent bis komatös und nahm keinen Kontakt mehr zur Umwelt auf.

Aufgrund des klinischen Bildes bestand von Anfang an der Verdacht auf eine Stoffwechselstörung und mit allen uns zur Verfügung stehenden labortechnischen Mitteln versuchten wir eine eindeutige Diagnose zu stellen.

Diagnostik:

Basisdiagnostik:

- Blut- und Urinuntersuchungen zur Bestimmung von Elektrolyten, Glucose, Laktat, Ammoniak, der Nieren- und Leberwerte, Gerinnung

Spezialdiagnostik:

- Metabolische, molekulargenetische und enzymdiagnostische Untersuchungen
- Biopsien und bildgebende Verfahren, wie Computer- und Magnetresonanztomographie

Durch das in den 60er Jahren eingeführte Neugeborenen-Screening können manche Stoffwechselerkrankungen frühzeitig erkannt und behandelt werden, wie z. B. die Phenylketonurie.

Die weitaus größere Zahl kann auf Grund ihrer vielfältigen klinischen Symptome nur mit aufwendigen selektiven Spezialuntersuchungen diagnostiziert werden.

Wegweisend hierfür können die Befunde einer Basisdiagnostik sein, die in jedem Fall vorangestellt werden sollte.

Zur Basisdiagnostik gehören Blut – und Urinuntersuchungen mit Bestimmung der Elektrolyte, Glucose, Nieren – und Leberwerte, Gerinnung, Ammoniak, Laktat usw.

In unserem Fallbeispiel ergaben sich keine wegweisenden Befunde. Differentialdiagnostisch konnten aber unter anderem eine Sepsis und bestimmte Organ- und Systemschädigungen ausgeschlossen werden.

Dennoch bestand bei unserer Patientin weiterhin der Verdacht auf eine SWE, weshalb umfangreiche spezialdiagnostische Maßnahmen initiiert wurden.

Wiederholte metabolische, molekulargenetische und enzymdiagnostische Untersuchungen, sowie Biopsien und bildgebende Verfahren erbrachten letztlich keine Diagnose. Encephalopathien, Tumore, Hirnanomalien etc. konnten auf diesem Wege aber ausgeschlossen werden.

Der einzig auffällige Befund war ein grenzwertiges Carnitin im Serum, das einige Wochen oral substituiert wurde, jedoch ohne klinische Veränderung.

Außerdem zeigte sich im Verlauf in der Magnetresonanztomographie ein Hydrozephalus, allerdings ohne vorausgegangene klinische Hirndruckzeichen. Auch nach neurochirurgischer Entlastung blieb der Zustand unserer Patientin ohne Veränderung, so dass der Hydrozephalus nicht als Ursache gewertet werden konnte.

Anhand dieser umfangreichen Diagnostik, die lediglich diverse SWE ausschließen, nicht aber eine bestimmte sichern konnte, ist die Problematik der Diagnosefindung abzulesen.

Ketogene Diät

Bereits aus der Antike gibt es Hinweise, dass Epilepsien mit Fastenkuren behandelt wurden. Zu Beginn des 20. Jh. fanden sich erste Publikationen aus Frankreich und Amerika, die den positiven Effekt des Fastens auf die Anfallshäufigkeit und – Ausprägung bestätigten.

Es folgten Annahmen, dass der antikonvulsive Effekt des Fastens auf die entstehenden Ketonkörper zurückzuführen sei.

Da Ketonkörper durch den Abbau von Fetten entstehen, entwickelte sich die Empfehlung einer Diät in Form von erhöhter Fett – und reduzierter Kohlehydratzufuhr – deren Erfolg von mehreren Kliniken bestätigt wurde.

In den 20er Jahren verbreitete sich die ketogene Diät als Therapieansatz rasch, da außer Brom und Phenobarbital keine wirksamen Antikonvulsiva zur Verfügung standen.

Erst mit der Entdeckung neuer Antiepileptika Ende der 30er Jahre rückte sie wieder in den Hintergrund.

Bei der Behandlung therapieresistenter kindlicher Epilepsien wurde die ketogene Diät seit den 70er Jahren wieder vermehrt in den USA eingesetzt.

In Deutschland gilt sie jedoch weiterhin als Außenseitermethode, wird aber bei der Behandlung therapieresistenter kindlicher Epilepsien vereinzelt eingesetzt und gilt speziell bei zwei Störungen des Energiestoffwechsels als Mittel der Wahl, dem Pyruvatdehydrogenasemangel und dem Glukosetransporterdefekt.

Wirkung der ketogenen Diät auf den Pyruvatdehydrogenasemangel:

Aus Glucose entsteht Pyruvat.

Pyruvat wird normalerweise zu Acetyl-Coa umgewandelt und im Zitratzyklus in Energie umgesetzt.

Beim Pyruvatdehydrogenasemangel kann Pyruvat **nicht** in Acetyl-coa umgewandelt werden, weil das entsprechende Enzym defekt ist.

Der durch die ketogene Diät forcierte Fettabbau stellt Ketonkörper bereit, die unterhalb eben dieses Enzymdefektes in Acetyl-coa umgewandelt werden können und somit ist die Störung kompensiert.

Beim Glucose1Transporterdefekt ist der einzige Transporter, der Glucose durch die Blut – Hirnschranke in die zerebralen Neuronen schleust, defekt und das führt zu einem erniedrigten Glucoseangebot und damit mangelnder Energie im Gehirn.

Ketonkörper allerdings gelangen durch ein separates Transportsystem in das Gehirn und können dann zu acetyl-coa umgebaut werden. Damit wird Glucose als Energiequelle weitgehend ersetzt.

Bei diesen beiden beschriebenen Enzymdefekten des Energiestoffwechsels können Ketonkörper also den Defekt kompensieren.

Warum die ketogene Diät aber auch als Therapie bei Epilepsien wirkt, ist letztlich ungeklärt.

Ketogene Diät

Normale Ernährung - 30% Fett 70% Kohlehydrate

Ketogene Diät - 90% Fett 10% Kohlehydrate

- Metabolischer Zustand des Fastens wird imitiert
- Der Körper nutzt statt Kohlenhydrate Fette als Energiequelle
- Durch den Abbau von Fetten entstehen Ketonkörper – dadurch krampfhemmende Wirkung

Also was ist die ketogene Diät überhaupt?

Sie besteht hauptsächlich aus Fett und nur zu geringen Teilen aus Kohlehydraten und Eiweiß.

Unsere normale Ernährung ist zu 30% Fett und 70% Kohlenhydraten und Eiweiß zusammengesetzt, wohingegen die ketogene Diät zu 90% aus Fett und nur zu 10% aus Kohlenhydraten und Eiweiß besteht.

Dadurch wird der metabolische Zustand des Fastens imitiert und der Körper gezwungen, statt Kohlehydrate, Fette als Energiequelle zu nutzen.

Durch den Abbau von Fetten entstehen – wie vorhin beschrieben – Ketonkörper und eben diese zeigen eine krampfhemmende Wirkung.

Aus diesem Grund also begannen wir auch bei unserer Patientin mit der ketogenen Diät.

Zu Beginn wurde eine Fastenzeit eingeleitet mit dem Ziel einer Ketonurie. Diese war bei ihr zwar zu keiner Zeit nachweisbar, doch im Blut waren die Ketonkörper deutlich erhöht.

Da die Patientin über eine perkutane endoskopische Gastrostomie (PEG-Sonde) ernährt wurde, musste die Diät flüssig verabreicht werden. Durch die Diätassistentin wurde ein Ernährungsplan aus verschiedenen fettreichen Pulvern zusammengestellt, von uns angerührt und ihr verabreicht.

Da dies eine sehr einseitige Ernährung ist, müssen Vitamine und Spurenelemente zusätzlich substituiert werden.

Die Kohlenhydratzufuhr ist streng bilanziert und deshalb dürfen keine zusätzlichen Kohlenhydrate zugeführt werden, auch nicht in intravenösen oder anderen Medikamenten.

Das heißt sämtliche intravenöse Medikamente müssen in Kochsalzlösung statt in Glucose gelöst werden, Mundpflegepräparate dürfen keine Kohlenhydrate enthalten, statt z.B. Dragees müssen Kapseln verabreicht werden usw.

Diverse Untersuchungen zeigen, dass bei vielen Kindern die Anwendung der ketogene Diät zu einer Reduktion der Anfälle geführt hat, dennoch sind noch viele Fragen offen, denn sie wurde bisher nur vereinzelt eingesetzt und die Daten sind entsprechend rar.

Bei der Behandlung des Pyruvatdehydrogenasemangel und des Glucose1transporterdefekts gilt sie jedoch als unumstritten.

Bei unserer Patientin hat die ketogene Diät ebenfalls zu einer Reduktion der Myoklonien geführt.

Ob dieser Effekt alleine durch die Diät oder nur in Verbindung mit pharmazeutischen Antikonvulsiva eintrat, bleibt unklar.

Wechselnde antikonvulsive Therapieschemata, auch in Verbindung mit der ketogenen Diät, führten zu keiner Veränderung der Gesamtsituation von Beate und sie nahm nach wie vor keinen oder nur sehr begrenzten Kontakt zur Umwelt auf.

Psychosoziale Aspekte – insbesondere Elternarbeit

Im Laufe des Jahres in dem Beate bei uns behandelt wurde, stellte sich immer wieder die Frage, wohin werden wir sie verlegen können, um die Langzeitpflege für sie zu optimieren.

Grundsätzlich gab es zwei Möglichkeiten. Entweder sie mit Heimbeatmung nach Hause zu entlassen und an die ambulante Kinderkrankenpflege anzubinden oder eine Pflegeeinrichtung zu finden, in der sie ganzheitlich versorgt würde.

Beide Varianten gestalteten sich schwierig.

Eine häusliche Pflege kam für die Eltern aus verschiedenen Gründen nicht in Frage und eine Pflegeeinrichtung mit Beatmungsplätzen für Kinder zu finden war nicht einfach und ein langwieriger Prozess.

Letztendlich fanden wir nach langer Suche eine Pflegeeinrichtung, die auch für beatmete Kinder ausgerüstet ist und ein breites Spektrum an therapeutischer Förderung bot.

Dorthin wurde Beate verlegt. Nach zwei Wochen bekamen wir leider die Nachricht, dass sie an einer akuten abdominellen Blutung verstorben war.

Beate befand sich ein knappes Jahr auf unserer Station – ein Jahr, in dem es keine deutliche Verbesserung der klinischen Gesamtsituation gab.

Ein Jahr, in dem die Eltern vor jeder neuen Untersuchung auf ein eindeutiges Ergebnis und eine damit verbundene Diagnose hofften.

Jedes Mal Hoffnung schöpften, wenn eine neue Verdachtsdiagnose im Raum stand und ebenso enttäuscht waren, wenn sie sich nicht bestätigte, weil das bedeutete, weiterhin nur experimentell therapieren zu können.

Keine Diagnose zu finden, birgt einerseits eine Ausweglosigkeit und lässt Verzweiflung und Ohnmacht bei den Eltern aufkommen, andererseits lässt es aber auch die Hoffnung zu, dass der Zustand des Kindes sich genauso schnell wieder verbessern könnte wie er sich verschlechtert hat.

Genau dieser Ambivalenz zwischen Hoffnungslosigkeit und neuer Hoffnung sind Eltern ausgesetzt, deren Kinder ohne eindeutige Diagnose im Krankenhaus liegen.

Sie in dieser schwierigen Situation zu unterstützen, ihr Ängste und Hoffnungen aufzufangen, verlangt von uns als behandelndem Team eine besondere Kompetenz.

Diese ist nur zu erfüllen wenn die Kommunikation einwandfrei funktioniert. Das heißt zum Beispiel, dass ausführliche Übergaben und aktualisierte Pflegeplanungen gewährleistet sein müssen. Das Team muss zudem in der Lage sein die eigene Arbeit konstruktiv zu reflektieren.

Gespräche im Team über die eigene Ohnmacht und emotionale Befangenheit sind ebenso wichtig, wie eine externe Supervision wünschenswert wäre, denn die Pflege von Langzeitpatienten macht die erforderliche professionelle Distanz oft schwierig.

Weil in den letzten Jahren vermehrt Kinder mit Stoffwechselerkrankungen auf unserer Intensivstation liegen, zum großen Teil langzeitbeatmet und mit unklaren bzw. infausten Prognosen, sind die internen Schulungen und Fortbildungen zu diesem Thema erweitert worden.

Spezielle Pflegetechniken wie Basale Stimulation® und Kinästhetik werden ebenso geschult wie auch wissenschaftliche Vorträge zu speziellen Stoffwechselerkrankungen angeboten werden.

Durch die Auseinandersetzung mit den Problemen in der Versorgung dieser Patientengruppe auf einer Akutstation ist aber auch sehr deutlich geworden, dass die Notwendigkeit für uns besteht, diese Patienten in spezialisierte Intermediatecarebereiche übergeben zu können, um unserem akutmedizinischen Auftrag weiterhin gerecht zu werden.

Quellennachweis:

Stiftung Noah, Andere Themen, Reportagen : Ketogene Diät (Internet)

AWMF online : Leitlinien kindliche Stoffwechselerkrankungen, Nr. 027/001

Arbeitsgruppe Ketogene Diät: Leitlinien zur Anwendung der ketogenen Diät im Kindesalter

D. Fritzenschaft SHG Eltern anfallskranker Kinder Mannheim 1999: Ketogene Diät, eine Hilfe für epilepsiekranke Kinder? (Internet)

Monatsschrift Kinderheilkunde 12/2001 : Indikation und Anwendung der ketogenen Diät im Kindesalter

Kinderheilkunde Systematisch (Kiess/Braun) : Angeborene Stoffwechselerkrankungen, S. 154ff

Kinderheilkunde, von Harnack, Koletzko (Hrsg.) : Störungen des Kohlenhydratstoffwechsels, S. 160ff

Klinikleitfaden Pädiatrie (S. Illing, S. Spranger) : Diagnostik angeborener Stoffwechselerkrankungen, S. 388 – 390

Annette Reichel
Kinderkrankenschwester

Mathias George
Fachkinderkrankenpfleger