

Deutschlandfunk
Sprechstunde

Aufnahme: 10.01.2023
Sendung: 17.01.2023
Dauer: 07'58
Autor: Mirko Smiljanic

Redaktion: Lennart Pyritz

Expert:Innen: Maren Thiel, Mutter des Kindes
Erik Thiel, Vater des Kindes
<https://www.fett-sos.com/>

Julia Neugebauer, Ärztin an der Klinik für
Pädiatrie der Charité Berlin
<https://www.charite.de/>

Der Besondere Fall

Fettsäure-Oxidationsstörung

Unbehandelt lebensbedrohlich, behandelt beherrschbar!

Online-Teaser

Das Baby hatte Glück: Unmittelbar nach der Geburt wurde sein Blut im Rahmen des Neugeborenen-Screenings auf seltene Krankheiten untersucht. Tatsächlich fanden Ärzte einen Defekt im Stoffwechsel langkettiger Fettsäuren. Unbehandelt eine lebensbedrohliche Erkrankung, behandelt eine beherrschbare!

Moderation

Das Baby hatte Glück: Unmittelbar nach der Geburt wurde sein Blut im Rahmen des Neugeborenen-Screenings auf seltene aber behandelbare Krankheiten untersucht. Und tatsächlich fanden Ärzte einen Defekt im Stoffwechsel langkettiger Fettsäuren, einen sogenannten LCHAD-Mangel. Unbehandelt hätte die Krankheit zum fast sicheren Tod des Kindes geführt, behandelt sah die Situation ganz anders aus. Die Geschichte hinter diesem besonderen Fall schildert Mirko Smiljanic.

Kreißsaal**Autor**

Es ist ein Vorgang, der sich regelmäßig in Kliniken wiederholt: Vor wenigen Minuten hat eine 30-jährige Frau im Kreißsaal ihr erstes Kind zur Welt gebracht.

Baby schreit**Autor**

Hautfarbe, Puls, Muskeltonus, Atmung und Reflexe des Kindes werden überprüft. Keine Auffälligkeiten. Doch damit sind die Vorsorgeuntersuchungen noch nicht abgeschlossen. Für alle Kinder wird wenige Tage nach der Geburt auch das Neugeborenen-Screening empfohlen, bei dem das Blut des Babys auf Hormonstörungen und Stoffwechselkrankheiten untersucht wird.

Take 1 Kinderkrankenschwester

„...so, jetzt werde ich Dir mal in die Füßlein pieken, das ist unangenehm, ja,... jetzt nehme ich hier die Röhrchen ab für den Bilirubinwert, den messen wir jetzt auch das erste Mal blutig, (Kind schreit),... ja, schimpf Du ruhig, so, einmal, gleich sind wir durch.“

Autor

Die Schwester tröpfelt Blut auf eine Karte mit mehreren Kreisen und schickt sie anschließend zur Untersuchung in ein Labor. Genauso ist der Ablauf auch am 19. Februar 2013, als die damals 28 Jahre alte Berlinerin Maren Thiel im Geburtshaus Treptow ihr zweites Kind bekommt. Eine Hebamme entnimmt bei ihrem Baby Blut und schickt es zur Untersuchung ins Berliner Universitätsklinikum Charité. Reine Routine, beruhigt man die Mutter, sie würde nur bei Verdachtsfällen informiert, so etwas komme fast nie vor... Sechs Tage später klingelt beim Ehepaar Maren und Erik Thiel das Telefon.

Take 2 Maren Thiel

„Ich hatte eigentlich mit einem Anruf von einer Freundin gerechnet, weil ich der auf die Mailbox gesprochen hatte, und dann hieß es, nein, hier ist die Charité, das Neugeborenen-Screening war auffällig. Sie müssten bitte zur Kontrolle kommen. Und dann habe ich gefragt, okay, wann, morgen oder übermorgen? Und dann hieß es, nein, kommen Sie bitte sofort, wir haben Ihnen schon eine Platz auf der Kinder-ITS reserviert.“

Autor

Ein Schock für die Mutter des heute neunjährigen Mädchens, ein Schock auch deshalb, weil Maren Thiel selbst Ärztin ist und weiß, dass Plätze auf Kinder-Intensivstationen ad hoc nur für Notfälle bereitgestellt werden.

Take 3 Maren Thiel

„Ich hatte dann nachgefragt, was es für eine Auffälligkeit ist und am Telefon auch schon gesagt, dass ich auch Ärztin bin, und dann hieß es, dass es eine Fettsäureoxidationsstörung ist.“

Autor

Und zwar mit dem medizinischen Namen LCHAD-Mangel, hinter dem sich ein Defekt im Stoffwechsel langkettiger Fettsäuren verbirgt. Die Krankheit ist die Folge eines Gendefektes, der sich autosomal-rezessiv von den Eltern auf das Kind vererbt. Sowohl Vater als auch Mutter müssen Träger des gleichen Gendefektes sein, wobei die Wahrscheinlichkeit dieser Konstellation sehr selten ist: Auf 120.000 Geburten kommt nur ein betroffenes Kind mit der Diagnose „LCHAD-Mangel“. Die Folgen für die Gesundheit des Kindes sind allerdings fatal, weil ihm langkettige Fettsäuren für die Energiegewinnung nicht zur Verfügung stehen – so Julia Neugebauer von der Klinik für Pädiatrie an der Charité Berlin und behandelnde Ärztin des Mädchens.

Take 4 Julia Neugebauer

„Wir haben verschiedene Energiequellen. Wir haben zum einen Kohlenhydrate, Kohlenhydrate sind zum Beispiel normaler Zucker oder Traubenzucker oder Stärke, die verwertet wird, und unserem Körper auch als Glykogen, als Speicherzucker vorliegt, an die wir als erstes gehen. Und dann versucht der Körper, wenn die Fastenzeit zu lang ist oder Energieverbrauch zu groß ist, versucht der Körper eben an andere Energiequellen ranzugehen, wie zum Beispiel Fettsäuren. Und das gelingt beim LCHAD-Mangel nicht.“

Autor

Fettsäuren finden sich in üblichen Nahrungsfetten, aber auch im Körperfett, das der Stoffwechsel ebenfalls zur

Energiegewinnung nutzt. Wenn der Körper keine langkettigen Fettsäuren abbauen kann, setzt er bei akutem Energiemangel eine Vielzahl von Prozessen in Gang, zum Beispiel kann es zur Auflösung der quergestreiften Muskulatur kommen, und in Folge dessen zum Versagen der Nieren. Weiterhin können Herzprobleme auftreten"

Take 5 Julia Neugebauer

„Wir unterscheiden im Körper zwischen quergestreifter und glatter Muskulatur, und die Herzmuskulatur ist letztendlich eine Sonderform der quergestreiften Muskulatur, bei der durch Energiemangel eine sogenannte Kardiomyopathie auftritt. Kardiomyopathie ist letztlich nur ein Oberbegriff für Störungen in den Herzmuskelzellen.“

Autor

Dazu zählt zum Beispiel eine Verfettung der Herzmuskelzellen,...

Take 6 Julia Neugebauer

„...die zum einen akute Herzrhythmusstörungen auslösen können, was auch schon ein Symptom vor Abnahme des Screenings sein kann, dass die Kinder akute Unterzuckerungen, akute Herzrhythmusstörungen entwickeln, die auch letal verlaufen können, also tödlich, bis hin zum Herzmuskelversagen und zum akuten Herztod des Kindes.“

Autor

Ein Prozess, der innerhalb von ein bis zwei Tagen ablaufen kann. Geraten Kinder mit LCHAD-Mangel in eine Stoffwechselkrise, bekommen also zu wenig verwertbare Energie, ist höchste Eile geboten! Eine ursächliche Therapie gegen LCHAD-Mangel gibt es nicht. Die einzige - allerdings auch wirksame - Behandlungsmöglichkeit ist eine konsequente Umstellung der Ernährung auf kohlenhydratreiche Produkte.

Wichtig sei dabei, so Julia Neugebauer von der Charité Berlin, dass der Körper erst gar nicht Fettsäuren zur Energiegewinnung nutzt, sondern mit kohlenhydratreicher Nahrung auskommt. Dafür müssen allerdings die Nüchternzeiten – also die Phasen, in denen das Kind nichts isst – möglichst kurz gehalten werden.

Take 7 Julia Neugebauer

„Die Limitierung der Fastenphasen ist tatsächlich eine der Hauptprämissen der Therapie. Das andere ist, dass man in Zeiten, wo ein erhöhter Energiebedarf besteht, zum Beispiel bei hoher sportlicher Aktivität und vor allem bei fieberhaften Infekten, dass man da sicherstellt, dass genügend Energie bereitgestellt wird, zum Beispiel durch die kontinuierliche Zufuhr oder regelmäßige Zufuhr von Kohlenhydraten, teilweise auch intravenös im Krankenhaus.“

Autor

Das erfordert von den Eltern einen enormen logistischen Einsatz, sagt der Vater des Mädchens, Erik Thiel.

Take 8 Erik Thiel

„Man muss sagen, der Alltag ist davon bestimmt, dass man sehr häufig hochfrequent das Kind füttern muss, am Anfang mehr und je älter es wird, umso entspannter wird es.“

Autor

Mittlerweile ist die Tochter von Maren und Erik Thiel neun Jahre alt. Sie besucht eine Grundschule, hat keine kognitiven Einschränkungen, ein wenig unsportlich sei sie. Trotzdem stehen die Eltern unter gehörigem Stress. Allerdings einem, mit dem Maren und Erik Thiel mittlerweile gelassener umgehen, seit sie 2018 einen Selbsthilfverein – <https://www.fett-sos.com/> – mit inzwischen rund 70 Mitgliedern gegründet haben.

Take 9 Maren Thiel

„Der Vorteil einer Selbsthilfegruppe gerade bei seltenen Erkrankungen ist, dass die Kinder auch andere Betroffene kennenlernen und natürlich diese ganze Lebenspraxis, das können ja nur Betroffene machen. Man hat natürlich die Beratung in der Stoffwechselklinik von den Ärzten, von den Ernährungsberatern, von den Psychologen, aber die lebenspraktische Umsetzung des Ganzen, irgendwelche Diättipps, wie bekommt ihr das in Euer Kind als Essen rein, das funktioniert nur von Betroffenen zu Betroffenen.“

Autor

Mittlerweile haben Maren und Erik Thiel ein drittes Kind bekommen, das inzwischen drei Jahre alt ist. Weil beide Eltern Träger desselben Gendefektes sind, bestand eine 25-prozentige Wahrscheinlichkeit, dass auch dieses Baby am LCHAD-Mangel erkrankt. Das Paar hat sich vor der Schwangerschaft humangenetisch beraten lassen, beide sind das Risiko eingegangen. Das Mädchen ist gesund.

+++Ende+++