

Das behinderte Kind

P. Weber

- 42.1 Gastroösophageale Refluxkrankheit – 722**
- 42.2 Schluckstörungen – 723**
- 42.3 Pseudoobstruktion und Obstipation – 725**
- 42.4 Gastrointestinale Symptome spezifischer neurologischer Erkrankungen – 726**
 - 42.4.1 Epilepsien – 726
 - 42.4.2 Myopathien – 726
 - 42.4.3 Autonome Neuropathien – 728
 - 42.4.4 Spinale Malformationen – 728
 - 42.4.5 Spinale Muskelatrophie – 728
- Literatur – 728**

Die Zerebralparese hat eine Prävalenz von 1–2/1000 Lebendgeborene. Diese Zahlen sind in verschiedenen Kulturen relativ stabil und haben sich in den vergangenen 10–20 Jahren kaum verändert. Die Zerebralparese ist als eine prä-, peri- oder unmittelbar postpartal erworbene, nichtprogrediente Schädigung des Gehirns definiert. Es werden 3 Formen unterschieden: die spastische, die hypoton-ataktische und die dyston-athetoide Zerebralparese. Neben der Zerebralparese können auch andere klinische Krankheitsbilder mit einer muskulären Hypotonie oder einer Spastizität im Rahmen einer progredienten, z. B. metabolischen Erkrankung als Zeichen der neurologischen Störung zu schweren Behinderungen führen und mit klinisch relevanten gastrointestinalen Dysfunktionen und Symptomen assoziiert sein, die fast immer einer Langzeitbehandlung bedürfen. Etwa 60 % der Patienten zeigen eine Dysphagie, 40 % eine chronische pulmonale Mikroaspiration und mindestens 30 % einen klinisch signifikanten gastroösophagealen Reflux, eine Gastritis und abdominale Schmerzen. Mindestens 75 % der neurologisch behinderten Kinder leiden unter einer Obstipation, etwa ein Drittel zeigt die Merkmale einer Fehl- und Unterernährung, wobei es große Unterschiede gibt, je nach Schweregrad der Behinderung. Während etwa 20–30 % der Kinder mit einer hemi- oder diplegischen Zerebralparese Probleme mit der Nahrungsaufnahme haben, weisen bis zu 90 % der Kinder mit schwerer spastischer Tetraparese Ernährungsstörungen auf. Die Ursachen und Folgen sind vielfältig und multifaktoriell: unzureichende Kalorien- und Flüssigkeitszufuhr, gesteigerter Energiebedarf im Rahmen epileptischer oder metabolischer Syndrome oder bei massiv erhöhtem Muskeltonus im Rahmen der Spastizität, vermehrter Nährstoffverlust durch rezidivierendes Erbrechen. Eine verbesserte Ernährungssituation kann zu einer Abnahme der Spastizität führen. Patienten mit einer Zerebralparese haben in Verbindung mit gastrointestinalen und Ernährungsproblemen ein erhöhtes Mortalitätsrisiko.

42.1 Gastroösophageale Refluxkrankheit

➤ **Der gastroösophageale Reflux behinderter Kinder bedarf einer intensiven interdisziplinären pädiatrischen Betreuung.**

■ Epidemiologie

Die Prävalenz eines gastroösophagealen Refluxes bei Kindern mit Zerebralparese und/oder intellektueller Behinderung mit einem Intelligenzquotienten von <50 ist deutlich erhöht. Etwa 10–25 % der institutionalisiert behandelten behinderten Kinder zeigen klinisch die Symptome eines rezidivierenden Erbrechens, einer Regurgitation oder einer Rumination. Im Rahmen von Serienuntersuchungen wurde dokumentiert, dass bis zu 50 % dieser Patientengruppe einen pathologischen Befund der 24-h-pH-Metrie aufweisen; bei 70 % dieser Patienten wiederum wurde endoskopisch eine **Ösophagitis** dokumentiert, die zu etwa 30 % einer Grad-III- bis -IV-Ösophagitis entspricht; 10 % dieser Patienten weisen peptische Strikturen der Speiseröhre auf, bei 10–15 % findet sich histologisch ein Barrett-Ösophagus.

■ Pathophysiologie

Es ist anzunehmen, dass sich die Pathophysiologie des gastroösophagealen Refluxes beim behinderten Kind nicht grundlegend von dem in ▶ Abschn. 9.3 erläuterten Mechanismus unterscheidet, dass allerdings beim behinderten Kind eine Reihe zusätzlicher Faktoren als **Risikofaktoren** hinzukommen, welche die erhöhte Prävalenz der gastroösophagealen Refluxkrankheit innerhalb dieser Patientengruppe erklären. Verantwortlich für den pathologisch gehäuften oder verlängerten Reflux ist eine transiente Relaxation des unteren Ösophagus sphinkters, der neuronal vom Hirnstamm über den N. vagus versorgt wird. Neben einer afferent-nervalen Steuerungsstörung kann auch ein verstärkter Druck innerhalb des Magens über die efferente Nervenschleife eine Sphinkterrelaxation provozieren. Kinder mit einer Zerebralparese zeigen manometrisch nachweisbare ösophageale Motilitätsstörungen mit vermehrt nichtpropulsiven Wellen und einem verringerten Druck im unteren Ösophagus während der Basalphase.

Weitere Risikofaktoren für einen pathologischen Reflux aufgrund eines erhöhten intraabdominalen Drucks sind:

- abnorme Körperposition im Rahmen einer Skoliose,
- einschließende Spasmen, die zu einer Verkrampfung des gesamten Körpers führen,
- chronisch-obstruktive Lungenerkrankung mit vermehrten Hustenstößen, die selbst durch den Reflux oder eine chronische Aspirationen aggraviert sein kann,
- epileptische, vor allem tonische Anfälle,
- Obstipation,
- einengendes Korsett.

Weitere Risikofaktoren sind:

- schwere muskuläre Hypotonie,
- Intelligenzquotient <35,
- Down-Syndrom,
- nasogastrale Sonde,
- Unterernährung,
- breiige oder flüssige Kost,
- Antikonvulsiva, insbesondere Benzodiazepine.

Im Gegensatz zu Studien mit erwachsenen Patienten konnte bei behinderten Kindern kein Einfluss der Behandlung einer Helicobacter-pylori-Gastritis auf einen gastroösophagealen Reflux nachgewiesen werden.

■ Klinisches Bild

Aufgrund ihrer eingeschränkten Kommunikationsmöglichkeiten können behinderte Kinder oftmals nicht in der gewohnten Weise verbal ihre Schmerzen oder ihr Unwohlsein mitteilen. Seitens der Betreuer ist damit eine hohe Sensitivität für mögliche gastrointestinale Probleme der Patienten erforderlich. An das Vorliegen eines pathologischen gastroösophagealen Refluxes ist insbesondere in der Gruppe behinderter Kinder bei folgenden **Symptomen** zu denken:

- persistierendes Erbrechen,
- Hämatemesis,
- rezidivierende Rumination und/oder Regurgitation,

- rekurrende Pneumonie,
- rekurrende obstruktive Bronchitis,
- rekurrende Aspiration,
- Gedeihstörung,
- paroxysmale Verhaltensprobleme wie Schreiphasen, Autoaggression, Angst oder Unruhe,
- dentale Erosionen (regelmäßige Zahnuntersuchung erforderlich, bei Bedarf in Narkose).

➤ **In zahlreichen Fällen präsentiert sich die gastroösophageale Refluxkrankheit nicht primär über gastrointestinale Symptome, so dass eine Konzentration auf diesen Symptombereich zu einer Unterschätzung des Problems führt.**

Das **Sandifer-Syndrom** ist eine spezielle Manifestationsform des gastroösophagealen Refluxes. Dabei zeigen die zumeist jüngeren und häufig schwer behinderten Kinder in Zusammenhang mit dem Reflux eine dystone Bewegungsstörung mit seitwärts drehender und streckender Kopfbewegung, einer tonisch erscheinenden Streckung des Rumpfes und einer tonisch-dystonen Elevation der Arme oder einen paroxysmalen Torticollis. Diese Episoden können mit dystonen Bewegungsstörungen und epileptischen Anfällen verwechselt werden.

■ Diagnostik

Die Kombination von **24 h-pH-Metrie** mit intraluminarer Mehrkanal-Impedanzmessung ist im Vergleich zur alleinigen pH-Metrie insbesondere in der Erfassung nichtsaurer Refluxes und in dem Nachweis, dass bestimmte klinische Symptome definitiv refluxassoziiert sind, sensitiver. Auch in der Gruppe neurologisch behinderter Kinder konnte somit gezeigt werden, dass mehr als 50 % der Refluxes nichtsauer sind. Die Diagnostik des gastroösophagealen Refluxes für behinderte Kinder unterscheidet sich nicht grundlegend von den diagnostischen Richtlinien für neurologisch gesunde Kinder. Bei der Indikationsstellung zur **Endoskopie** ist zwischen den Risiken der Untersuchung und der notwendigen Narkose, die bei einem erfahrenen Team in der Regel gering sind, und dem Nutzen der makroskopischen und histologischen Beurteilung abzuwägen. Die endoskopische Untersuchung erlaubt es zudem, Veränderungen im Rahmen nichtsaurer Refluxes und Refluxkomplikationen wie den Barrett-Ösophagus zu diagnostizieren. Insgesamt ist die Indikation zur Endoskopie großzügig zu stellen, wobei ein patientengerechtes Setting unabdingbar ist. Dazu gehören neben der kind- und behindertengerechten prä- und postinterventionellen Pflege vor allem auch ein mit behinderten Kindern und deren Medikation erfahrener Narkosearzt und ein pädiatrischer Gastroenterologe.

■ Therapie und Prognose

Die Therapiemöglichkeiten umfassen medikamentöse und chirurgische Maßnahmen.

Zur medikamentösen Therapie gehören:

- Antacida (H₂-Rezeptor-Antagonisten),
- Protonenpumpenhemmer,
- Prokinetika.

Bei allen 3 Medikamentengruppen ist auf mögliche Risiken zu achten (► Abschn. 9.3). Insbesondere beim Einsatz von Prokinetika ist zu bedenken, dass Kinder mit einer chronischen, schweren, therapierefraktären Epilepsie bereits ein erhöhtes Risiko für Herzrhythmusstörungen aufweisen (Cave: Cisaprid) resp. an Bewegungsstörungen leiden (Cave: Metoclopramid, Domperidone). Die speziell bei behinderten Kindern oft notwendige langfristige Anwendung von Protonenpumpeninhibitoren scheint nicht mit einem erhöhten Nebenwirkungsrisiko assoziiert zu sein.

Als mögliche neue Substanzgruppe zur Behandlung des gastroösophagealen Refluxes wurde in einigen Pilotstudien der γ -Aminobuttersäure-(GABA-)Rezeptor-Typ-B-Agonist **Baclofen** angewandt. Dieser reduziert die Inzidenz der transienten Relaxation des unteren Ösophagus sphinkters, beschleunigt die Magenentleerung und führt zu einer mittels pH-Metrie nachweisbaren Reduktion der Anzahl von Refluxepisoden und langer Refluxzeiten.

Die **chirurgische Intervention** mit Anlage einer Fundoplicatio ist spezifischen, therapierefraktären Fällen vorbehalten. Der Nutzen einer Fundoplicatio ist auch bei behinderten Kindern nach Durchführung einer perkutanen endoskopischen Gastrostomie wissenschaftlich unsicher und von daher allenfalls im Rahmen einer Einzelfallentscheidung zu diskutieren.

42.2 Schluckstörungen

Schluckstörungen stellen oftmals im Säuglingsalter die erste Manifestation einer motorischen Entwicklungsstörung dar.

■ Epidemiologie

Behinderte Kinder haben mit einer Prävalenz von 30–90 % Schluckstörungen. Die Wahrscheinlichkeit, an Schluckstörungen zu leiden, steigt ungefähr proportional zur Schwere der Behinderung. So zeigen etwa ein Drittel der Kinder mit einer Hemi- oder Diplegie Schluckstörungen, während >90 % der Kinder mit spastischer Tetraparese Probleme mit der oralen Nahrungsaufnahme haben.

■ Pathophysiologie

Grundlage der gestörten Nahrungsaufnahme ist eine **oral-motorische Dysfunktion** und vermutlich zusätzlich eine **orale Hypersensitivität**.

Im Rahmen der neurologischen Grunderkrankung kommt es z. T. schon intrauterin zu einer abnormen Koordination der am Schluckakt beteiligten Muskeln und Bewegungsabläufe. Die Nahrungsaufnahme erfolgt über eine vordere (orale) und eine hintere (pharyngeale) Phase. Bei fester Kost wird in der **oralen Phase** die Nahrung in die Mundhöhle aufgenommen. Dabei ist neben einer dem Abbeißen dienenden vertikalen Bewegung und Kraftanwendung des Kiefers in einer zweiten Phase eine die Nahrung zermahlende Seitwärts- und Diagonalbewegung des Kiefers erforderlich. Der mit Speichel vermengte Nahrungsbrei wird dann über eine koordinierte Zungenbewegung in den Pharynx befördert. Dabei muss der Mund verschlossen

werden. In der **pharyngealen Phase** erfolgt der eigentliche Schluckakt. Beim Trinken muss in der oralen Phase eine Koordination zwischen Lippen, Wangen und Zunge erfolgen. Diese Anforderungen unterscheiden zwischen dem Saugen und dem Trinken aus einem Gefäß. Auch beim Trinken ist beim Übergang von der oralen in die pharyngeale Phase ein Mundschluss erforderlich.

Die Abläufe der Nahrungsaufnahme erfordern ein hohes Maß an motorischer Koordination, wozu neurologisch behinderte Kinder oftmals nicht in der Lage sind. Zudem zeigen sie die Merkmale einer Hypersensitivität, die zu einer Abwehrreaktion gegenüber der nahrungsbedingten Stimulation des Geschmackssinns oder der taktilen Stimulation der intraoralen Schleimhaut führt. Die motorische und die sensorische Komponente führen zur **dysfunktionellen Nahrungsaufnahme**.

Die **Stimulation des N. vagus**, ein neueres Verfahren zur Behandlung therapierefraktärer Epilepsien, kann als Nebenwirkungen eine Schluckstörung und eine Speichelneigung verursachen oder verstärken.

■ Klinisches Bild

Behinderte Kinder zeigen verschiedene klinische Merkmale der Schluckstörung. Oftmals haben sie im Rahmen der **oralen motorischen Dysfunktion** eine muskuläre Hypotonie im Mundbereich mit nachfolgend offener Mundstellung. Die dyskoordinierten Kau- und Schluckbewegungen führen zu einer Verformung des Kiefers mit fehlerhafter Zahnstellung, Prognathie und Ausbildung eines hohen Gaumens. Da neben der Nahrung auch der Speichel nicht ausreichend geschluckt werden kann, weisen viele Kinder eine pathologische Speichelneigung auf.

Neben der offenen Mundstellung und der abnormen Speichelneigung, die oftmals schon in den ersten 12 Lebensmonaten auffällt, wird von vielen Müttern eine bereits in den ersten Lebenswochen bemerkbare **Saug- und Schluckstörung** berichtet.

➤ Frühe Ernährungs- und Schluckstörungen sind als sensitiver Parameter für eine neurologische Störung des Neugeborenen zu werten.

Aufgrund der unkoordinierten Bewegungen von Kiefer, Lippen und Zunge besteht eine Unfähigkeit, feste Nahrung mit den Zähnen abzubeißen und zu zerkleinern. In der pharyngealen Phase besteht wegen der Koordinationsschwierigkeiten das Risiko einer **Aspiration**. Klinisch relevant sind neben der akuten Aspiration vor allem die chronischen Mikroaspirationen, welche etwa 80 % der Aspirationen ausmachen und zu dem klinischen Bild einer chronischen respiratorisch-bronchialen Störung mit chronischem Husten, bronchialer Infektanfälligkeit, Hypopnoe und Apnoen führen. Bei flüssiger Kost besteht eine höhere Gefahr der Aspiration, obwohl bei Kindern mit spastischer Tetraplegie mittels Videofluoreszenz eine 40%ige Aspiration auch solider Kost nachweisbar ist. Die aspirationsbedingte pulmonale Problematik wird oft durch den chronischen gastroösophagealen Reflux dieser Kinder (► Abschn. 42.1) verstärkt.

Infolge der allgemeinen Behinderung sowie der motorischen und sensitiven Störungen im Mundbereich sind nur etwa 15–20 % der tetraspatischen zerebralparetischen Kinder in der Lage, selbstständig zu essen. Die **Fütterung** ist zeitintensiv und stellt aufgrund der kommunikativen und emotionalen Situation mit Abwehr gegenüber der Nahrungsaufnahme durch die Eltern eine emotionale, für beide Seiten extrem belastende Situation dar. Die Depressionsrate der Mütter behinderter Kinder ist erhöht. Interessanterweise ist der Zeitaufwand, den die Eltern zur Fütterung der Kinder mit den schwersten oral-motorischen Dysfunktionen aufbringen, signifikant kürzer als derjenige, den sie zur Fütterung von Kindern mit milder oral-motorischer Dysfunktion aufwenden. In der subjektiven Elterneinschätzung findet sich dagegen kein Unterschied.

Etwa ein Drittel der Kinder mit schwerer tetraspatischer Zerebralparese sind chronisch unterernährt.

■ Diagnostik

Diagnostisch sind eine fundierte Anamneseerhebung und eine Verhaltensbeobachtung der genannten klinischen Merkmale erforderlich. Unerlässlich ist die **Beobachtung des Essverhaltens**. Dabei sind dem Kind Nahrungsmittel mit verschiedenen Texturen anzubieten: flüssig, breiig und fest. Die breiige Kost ist in unterschiedlicher Konsistenz (Joghurt, Kartoffelbrei, Gestampftes mit Stückchen) zu präsentieren. Die Akzeptanz von Esswerkzeugen (Trinken mit dem Strohhalm sowie Essen vom Löffel, mit der Gabel und mit den Händen) ist zu beurteilen. Bei Bedarf kann die Verhaltensbeobachtung durch standardisierte Beobachtungsinstrumente unterstützt werden.

Technische Untersuchungen wie die Durchführung eines Breischlucks unter Durchleuchtung oder eine Videofluoreszenzuntersuchung sind einzelnen diagnostischen Situationen vorbehalten und dienen vor allem der Abklärung einer Mikroaspiration.

■ Therapie und Prognose

Die Behandlung der Schluckstörung erfolgt multidisziplinär. Bei einer emotionalen Belastung sollte den Eltern eine psychologische Unterstützung angeboten werden. Die Behandlungsoptionen umfassen Versuche zur Förderung der oralen motorischen Fähigkeiten (Mundschluss, Kauen, Zungenlateralisierung, Schlucken) und der oralen sensorischen Toleranz. Eine Verkürzung der Fütterzeit, eine relevante Gewichtszunahme und eine emotional entspanntere Kommunikation konnten eindeutig allerdings nur durch den Einsatz einer **Ernährungssonde** nach Gastrostomie oder Jejunostomie nachgewiesen werden. Falls die Nahrungsaufnahme mit einer Freude am Geschmack und somit einer guten Lebensqualität verbunden ist, sollte versucht werden, die Kinder zumindest noch einen Teil ihrer Nahrung selbstständig essen zu lassen. Der Gewinn an Lebensqualität ist dabei gegen die Gefahr einer Aspiration abzuwägen. Schwerwiegende Komplikationen einer Gastro- oder Jejunostomie sind selten. Lokale Infektionen, Leckage sowie Sondendislokation oder -blockade sind in der Regel gut behandelbar. Jejunale Sonden haben eine höhere Komplikationsrate als gastrale.

Die soziale Integration gelegentlich erschwerende **Speichelneigung** kann symptomatisch medikamentös behandelt werden. Neben einer oralen Medikation mit Atropin zeigen Injektion von Botulinumtoxin in die Speicheldrüsen in einer Dosierung von 25 IE pro Drüse sehr gute Effekte. Eine isolierte Injektion in die submandibulären Speicheldrüsen, die in Ruhe für etwa 70 % der Speichelproduktion verantwortlich sind, erhält die Möglichkeit einer adäquaten Speichelproduktion bei der Nahrungsaufnahme durch die Parotiden.

- **Digestive Probleme sind insbesondere aufgrund der assoziierten pulmonalen Komplikationen einer der wesentlichsten Faktoren der frühzeitigen Mortalität behinderter Kinder.**

42.3 Pseudoobstruktion und Obstipation

Die Obstipation stellt nicht nur eines der häufigsten gastro-intestinalen Probleme bei behinderten Kindern dar, sondern trägt auch wesentlich zur Morbidität innerhalb dieser sensiblen Patientengruppe bei.

■ Epidemiologie

Die Angaben zur Prävalenz einer Obstipation bei behinderten Kindern schwanken zwischen 25 % und 90 %. Ein höheres Risiko weisen Kinder auf, die

- institutionalisiert betreut werden,
- einen Intelligenzquotienten von <35 haben,
- eine schwere, tetraspastische Zerebralparese aufweisen und
- mit Antikonvulsiva, Benzodiazepinen oder zur Behandlung eines häufig assoziierten gastroösophagealen Refluxes mit einem Protonenpumpeninhibitor behandelt werden.

■ Pathophysiologie

Die genauen Ursachen der erhöhten Prävalenz einer Obstipation bei behinderten Kindern sind unbekannt. Es werden eine nutritive und eine Motilitätskomponente angenommen.

■ ■ Nutritive Komponente

Behinderte Kinder zeigen häufig eine Unterernährung. Ihre Nahrungs- und insbesondere ihre Flüssigkeitsaufnahme sind oftmals unzureichend, wobei neben der geringeren Aufnahme auch der Flüssigkeitsverlust durch einen gastroösophagealen Reflux berücksichtigt werden muss (► Abschn. 42.1 und 42.2). Kau- und Schluckstörungen bedingen die Auswahl bestimmter, häufig ballaststoffarmer Nahrungsmittel, womit eine Verhärtung des Stuhls sowie eine Verminderung von Stuhlmenge und Häufigkeit der Stuhlentleerungen assoziiert sind.

■ ■ Motilitätskomponente

Bei zerebralparetischen Kindern finden sich Hinweise auf eine rektummanometrisch nachweisbare Dysfunktion der quergestreiften anorektalen Muskulatur, aber auch der Ko-

lonmuskulatur. Untersuchungen zur Kolontransitzeit weisen auf eine unzureichende Propulsion des Stuhls im proximalen Kolonabschnitt bei etwa 50 % dieser Patienten hin. Verzögerungen im proximalen Abschnitt sind mit dem Vorliegen von magnetresonanztomographisch nachweisbaren zentralen Läsionen assoziiert, so dass eine zentral bedingte intestinale Dysmotilität vermutet werden kann. Die supraspinale Kontrolle der Kolonmotilität ist im Pons cerebri lokalisiert. Hirnstammläsionen, z. B. bedingt durch ein Trauma, im Rahmen einer entzündlichen Erkrankung oder Hirnstammfehlbildungen prädisponieren damit ebenfalls für das Auftreten einer Obstipation.

Zusätzlich muss die Bewegungseinschränkung des Darms als Folge einer allgemein verringerten Bewegung des Patienten mit herabgesetzter Bauchpresse in Betracht gezogen werden.

■ Klinisches Bild

Klinisch werden **zwei Obstipationsmuster** unterschieden:

- Patienten mit verringerter Stuhlfrequenz und einem sehr harten Stuhl,
- Patienten mit einer fäkalen Inkontinenz und häufigem Stuhlschmierern.

Patienten mit einer primären Dysfunktion der proximalen Kolonabschnitte zeigen vor allem ein Obstipationsverhalten mit hartem Stuhl, solche mit einer anorektalen Dysfunktion häufig ein Stuhlschmierern, wobei Kombinationen oft beobachtet werden.

Eine schwere Obstipation mit verhärteten Stuhlbällen kann zur massiven **abdominalen Distension** und zu starken abdominalen Schmerzen führen. In Ermangelung ausreichender verbaler Kommunikationsmöglichkeiten äußern behinderte Kinder ihre Beschwerden durch eine unspezifische Unruhe, ein ungerichtetes Schreien und eine verstärkte Nahrungsverweigerung.

■ Diagnostik

Vom Grundsatz her unterscheidet sich die Diagnostik der Obstipation bei behinderten Kindern nicht von derjenigen bei anderweitig gesunden Kindern. Da behinderte Kinder allerdings häufiger ein ungerichtetes Unwohlsein demonstrieren, ist eine besonders einfühlsame Untersuchung erforderlich. Jeder **unklare Schmerzzustand** ohne Fieber sollte in dieser Gruppe an das Vorliegen einer Obstipation denken lassen. Die diagnostische Angabe, wann der letzte Stuhl abgesetzt wurde, ist insbesondere bei fremdbetreuten Kindern nur bedingt aussagekräftig. Zeigen sich bei der digitalen Untersuchung des Rektums keine verhärteten Stuhlmassen, ist eine Obstipation aufgrund der möglichen proximalen Lokalisation nicht ausgeschlossen. Auch zum Ausschluss einer proximalen Pseudoobstruktion ist in diesem Fall eine abdominale **Röntgenübersichtsaufnahme** erforderlich.

Die Feststellung der **Kolontransitzeit** ist unter Verwendung röntgengedichteter Pellets möglich (► Kap. 3, ■ Abb. 3.5), spielt im klinischen Alltag aber nur eine untergeordnete Rolle und ist speziellen Einzelfällen vorbehalten.

■ Therapie und Prognose

Die Obstipationsbehandlung behinderter Kinder folgt den regulären Richtlinien der Obstipationsbehandlung. Obgleich der eindeutige Nachweis einer Verkürzung der Kolontransitzeit durch eine ballaststoffreiche Kost und ausreichende Flüssigkeitszufuhr für diese Patientengruppe aussteht, wird die Darmmotilität nachweisbar durch die Zufuhr von **Kleie** verbessert. Im Bedarfsfall sind Klysmen, hohe rektale Einläufe und evtl. auch die manuelle Ausräumung des Darms indiziert.

Die prognostisch wesentlichen **Ziele** der Obstipationsbehandlung behinderter Kinder bestehen in:

- der Verhinderung abdominaler Schmerzattacken,
- der Vermeidung von Sekundärkomplikationen wie einer Pseudoobstruktion,
- einer Verbesserung der Ernährungssituation.

42.4 Gastrointestinale Symptome spezifischer neurologischer Erkrankungen

Gastrointestinale Symptome im Rahmen neurologischer Erkrankungen können durch eine Beeinträchtigung der glatten Muskulatur oder des autonomen Nervensystems oder durch eine medikamenteninduzierte gastrointestinale Unverträglichkeit bedingt sein.

42.4.1 Epilepsien

Die Epilepsie gehört mit einer Prävalenz von knapp 1 % zu den häufigsten neurologischen Erkrankungen des Kindesalters. Eine direkte Verbindung epileptischer Anfälle zum Gastrointestinaltrakt findet sich als **epigastrische Aura** im Rahmen von fokalen, vor allem temporalen Epilepsien (Völlegefühl, Druckgefühl) oder als geschmacks- oder defäkationsassoziierte **Reflexepilepsie**.

Eine größere klinische Bedeutung haben die gastrointestinalen **Nebenwirkungen** der antiepileptischen Medikamente. Art und Häufigkeit gastrointestinaler Komplikationen variieren zwischen den verschiedenen Medikamenten (■ Tab. 42.1).

Die klinisch größte Relevanz hat die gastrointestinale Toxizität von **Valproat**. Neben gehäuften Bauchschmerzen, die z. T. durch einen Wechsel der Galenik (Wechsel des Präparats) kuptiert werden können, zeigen insbesondere adolescente Mädchen eine Tendenz zur deutlichen Gewichtszunahme. Zu achten ist auf eine durch Valproat induzierte Hyperamylasämie und insbesondere eine z. T. schwer verlaufende Pankreatitis und eine Hepatopathie. Neben dem sofortigen Absetzen der Medikation ist bei der Hepatopathie eine i.v. Behandlung mit Carnitin in einer Dosierung von 100 mg/kg KG/Tag indiziert. Aufgrund der schlechten Prognose wird die Indikation zur Lebertransplantation bei einem valproatinduzierten Leberfunktionsausfall kritisch bewertet. Risikofaktoren für ein valproatinduziertes Leberversagen sind:

- jüngere Kinder unter 1 Jahr,
- Kinder mit einer antiepileptischen Polytherapie,

- Patienten mit einer zugrunde liegenden Stoffwechselerkrankung, insbesondere einer Mitochondriopathie mit POLG-Mutationen.

Die ketogene Diät wird zunehmend differenzierter als Therapieoption der kindlichen Epilepsie gehandhabt. Sie ist die Therapie der Wahl bei GLUT1-Defekten, oft effektiv beim Dravet-Syndrom oder anderen Epilepsiesyndromen mit myoklonischen Anfällen (z. B. der myoklonisch-astatischen Epilepsie). Eine Langzeitbehandlung bedarf aufgrund möglicher intestinaler Komplikationen wie der Steigerung eines gastroösophagealen Refluxes oder einer Verstopfung oder auch hepatischer Komplikationen im Rahmen einer Hyperlipidämie einer kontinuierlichen Überwachung.

42.4.2 Myopathien

Die progressiven **Muskeldystrophien** Typ Duchenne und Typ Becker sind genetisch bedingte, X-chromosomal vererbte Erkrankungen. Beim Typ Duchenne liegt ein Dystrophinmangel, beim Typ Becker eine Dystrophinopathie vor. Patienten mit einer progressiven Muskeldystrophie zeigen Symptome einer Dysfunktion der Magen- und Darmmotilität, verbunden mit der auch in der glatten Muskulatur (wie im Herzmuskel und im Gehirn) gestörten Dystrophinexpression. Dies führt zu einer abnormen Peristaltik im Ösophagus, einer verzögerten Magenentleerungszeit und einer verlängerten Kolontransitzeit. Klinisch imponieren bei einem Teil der Kinder ein Völlegefühl, Meteorismus und gelegentlich die Symptome einer Pseudoobstruktion. Die im Krankheitsverlauf häufigste gastrointestinale Symptomatik ist die Kaustörung. Die gastrointestinale Beteiligung findet sich bereits früh im Krankheitsverlauf, z. T. schon vor dem sichtbaren Beginn der grobmotorischen Defizite. Im Verlauf können die Symptome durch die sich entwickelnde Immobilität und die Schwäche der Bauchwandmuskulatur zunehmen, wobei die glatte Muskulatur im Gegensatz zur Skelettmuskulatur keine progrediente Schwächung erfährt. Die Einnahme einer aufrechten Körperposition ist mit zunehmender Muskelschwäche erschwert und auf Dauer unmöglich. Die eingesunkene Körperhaltung erschwert den Schluckakt und erhöht das Risiko eines gastroösophagealen Refluxes. Eine individuell angepasste Hilfsmittelversorgung mit Korsett und Kopfhalterung ist erforderlich.

Die **myotone Dystrophie** ist eine autosomal-dominant vererbte Erkrankung. Der genetische Defekt ist auf Chromosom 19 lokalisiert. Die Patienten zeigen multiple gastrointestinale Symptome: Etwa 50 % leiden unter abdominalen Schmerzen und Schluckbeschwerden, etwa 30 % klagten über rezidivierendes Erbrechen, chronische oder häufiger episodische Diarrhö und eine anale Inkontinenz. Ein Viertel der Patienten zeigt die gastrointestinalen Symptome, bevor die Diagnose der myotonen Dystrophie gestellt wird. Die Ursache der Symptome ist unklar, vermutet wird eine gastrointestinale Motilitätsstörung mit verzögerter oder ineffektiver Peristaltik. Die häufig episodische Diarrhö scheint zusätzlich durch eine bakterielle Überbesiedlung des Dünndarms bedingt zu sein.

■ **Tab. 42.1** Typische gastrointestinale Nebenwirkungen antiepileptischer Medikamente

Antiepileptika	Gastrointestinale Nebenwirkungen						
	Bauchschmerzen	Übelkeit	Erbrechen	Appetitstörung, Anorexie	Gewichtszunahme	Diarrhö	Andere
Alte Antiepileptika							
Benzodiazepine	–	+	–	–	–	–	Speichelsekretion
Ethosuximid	+	+	+	+	–	–	–
Carbamazepin, Oxcarbazepin	+	+	+	–	–	+	Mundtrockenheit
Phenobarbital	–	–	–	–	–	–	–
Phenytoin	–	+	+	–	–	–	Cholestatischer Ikterus
Sulthiam	+ (transient)	+ (transient)	+ (transient)	+ (transient)	–	–	Selten Hepatopathie
Valproat	–	+	+	–	+	–	Pankreatitis, Hepatopathie
Neue Antiepileptika							
Felbamat	+	+	+	+	+	+	Hepatopathie
Gabapentin	–	+	+	+	–	–	Cholestase
Lacosamid	–	+	+	–	–	–	Cave: Dosisreduktion bei Leberfunktionsstörung, Spiegelerrhöhung bei gleichzeitiger Behandlung mit Omeprazol
Lamotrigen	–	+	+	–	–	+	–
Levetiracetam	–	+	–	+	–	+	–
Pregabalin	–	+	+	–	–	+	Orale Hyästhesie, Mundtrockenheit, cave: erhöhte Ileusgefahr bei gleichzeitiger Gabe von Opiaten
Rufinamid	+	+	+	+	–	+	Hepatopathie
Tiagabine	–	–	+	–	–	–	–
Topiramate	–	+	–	+	–	–	–
Vigabatrin	+	+	–	–	–	–	Hepatopathie
Zonisamid	+	+	+	–	+	+	Cholezystitis/Cholezystolithiasis, Pankreatitis (sehr selten), Mundtrockenheit

+ vorhanden; – nicht vorhanden.

Anmerkung: Nicht alle Medikamente sind offiziell uneingeschränkt für die Anwendung im Kindesalter zugelassen. Zudem sind zahlreiche weitere, z. T. schwerwiegende Nebenwirkungen an anderen Organsystemen zu beachten, die hier nicht aufgeführt sind.

42.4.3 Autonome Neuropathien

Autonome Neuropathien sind im Kindes- und Jugendalter selten und treten am ehesten im Rahmen immunologischer Erkrankungen auf. Eine chronische Dyspepsie mit Übelkeit und Erbrechen sowie eine chronische Obstipation sind die häufigsten Symptome einer **gastrointestinalen Dysautonomie**, die in der Regel durch weitere Zeichen der autonomen Neuropathie begleitet ist: vagovagale Dysfunktion, Sicca-Syndrom, abnormale Pupillenreaktion und klinische Zeichen der neurogenen Blase. Der Beginn der Symptomatik ist oftmals subakut. Ein Nachweis von Autoantikörpern gegen ganglionäre Acetylcholinrezeptoren ist mit den klinischen Symptomen der autoimmun bedingten cholinergen Dysautonomie positiv korreliert. Symptome der gastrointestinalen Motilitätsstörung mit gastral Hypomotilität sind vereinzelt auch bereits bei Kindern mit schlecht eingestelltem Diabetes mellitus Typ 1 beschrieben. Im Gegensatz zu erwachsenen Patienten sind Zeichen der Dysautonomie bei Kindern mit Zöliakie bislang nicht beobachtet worden.

Beim **Riley-Day-Syndrom** (familiäre Dysautonomie) stehen in etwa 50 % der Fälle gastrointestinale Krankheitszeichen (Fütterungsprobleme, Erbrechen, Obstipation u. a.) im Vordergrund.

Mutationen im *Thymidine-Phosphorylase-Gen* führen zu einer **mitochondrialen neurogastrointestinalen Enzephalopathie** (MNGIE), einer seltenen, autosomal-rezessiv vererbten Erkrankung, bei der es neben einer peripheren sensorischen Neuropathie zu einer Leukenzephalopathie, externen Ophthalmoparese und proximalen Muskelschwäche als neurologischen Krankheitsmerkmalen und zu einer gastrointestinalen Motilitätsstörung mit Durchfällen, Erbrechen und einer intestinalen Pseudoobstruktion kommen kann. Die Behandlung dieser lebensbedrohlichen Erkrankung besteht in einer allogenen Stammzelltransplantation.

42.4.4 Spinale Malformationen

Spinale Malformationen können bei der Geburt offenbar sein, wie im Fall der offenen Spina bifida, aber auch erst im Verlauf symptomatisch werden, wie im Fall der Spina bifida occulta oder des Tethered cord.

Kinder mit einer offenen **Spina bifida** zeigen im Rahmen der gestörten nervalen Versorgung des unteren Darmsegments häufig Defäkationsbeschwerden mit analer Inkontinenz und Obstipation. Besteht eine Immobilität, kann die Symptomatik verstärkt werden. Reichen die üblichen therapeutischen Maßnahmen mit Bauchmassage und einer medikamentösen Obstipationsbehandlung nicht aus, muss der Darm regelmäßig mechanisch ausgeräumt werden, wobei auf die Gefahr von Verletzungen zu achten ist. Die anale Inkontinenz ist durch die Anwendung von Analtampons symptomatisch behandelbar, wobei dadurch die soziale Lebensqualität der Patienten erheblich gesteigert werden kann.

Beim „**Tethered cord**“, der **Diastematomyelie** und der **Lipomyelomeningozele** findet sich eine anlagebedingte Mal-

formation des kaudalen Myelons. Mit zunehmendem Wachstum kommt es zu einer Dysfunktion der kaudalen Nerven mit nachfolgender Symptomatik vor allem im Bereich der Motorik der unteren Extremitäten sowie der Blasen- und Mastdarmfunktion. Eine neurologische Untersuchung ist deshalb bei jeder Form der sekundären Enuresis und Enkopresis indiziert. Auch bei der Obstipationsbehandlung ist ein Tethered cord differenzialdiagnostisch zu berücksichtigen. Bei fehlendem oder geschwächtem Spinktertonus, fehlendem oder geschwächtem Analreflex oder klaffendem Anus sowie bei anorektalen Malformationen ist eine weitere neurologische Untersuchung indiziert. Umgekehrt sollte bei präpartal diagnostizierter spinaler Malformation im Rahmen einer präpartalen Kernspintomographie auch auf das Vorliegen einer assoziierten anorektalen Malformation geachtet werden.

42.4.5 Spinale Muskelatrophie

Bei der spinalen Muskelatrophie (SMA) kommt es zu einem genetisch bedingten Untergang der motorischen Vorderhornzellen im Rückenmark. Kinder mit einer SMA Typ I versterben in der absoluten Mehrheit vor dem vollendeten 2. Lebensjahr. Die Kinder zeigen neben vehementen Atmungsproblemen oft eine Anorexie. Kinder mit einer SMA Typ II, die in der Regel nicht laufen lernen, weisen etwa zu einem Drittel Schwierigkeiten in der Mundöffnung, dem Kauen und Schlucken auf, so dass entsprechende rehabilitative Maßnahmen erforderlich sind.

Literatur

Literatur zu Abschn. 42.2

- Böhmer CJM, Klinkenberg-Knol EC, Niezen-de Boer MC, Meuwissen SGM (2000) Gastroesophageal reflux disease in intellectually disabled individuals: how often, how serious, how manageable? *Am J Gastroenterol* 95: 1868–1872
- Del Buono R, Wenzl TG, Rawat D, Thomson M (2006) Acid and non-acid gastroesophageal reflux in neurologically impaired children: investigation with the multiple intraluminal impedance procedure *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 43: 331–335
- Francavilla R, Magista AM, Buccini N et al. (2010) Comparison of esophageal and multichannel intraluminal impedance testing in pediatric patients with suspected gastroesophageal reflux. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 50:154 – 160
- Gottrand F, Michaud L (2002) Percutaneous endoscopic gastrostomy and gastro-esophageal reflux: are we correctly addressing the question? *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 35: 22–24
- Omari TI, Benninga MA, Sansom L et al. (2006) Effect of baclofen on esophageogastric motility and gastroesophageal reflux in children with gastroesophageal reflux disease: a randomized controlled trial. *J Pediatr* 149:468 – 474
- Razeghi S, Lang T, Behrens R (2002) Influence of percutaneous endoscopic gastrostomy on gastroesophageal reflux: a prospective study in 68 children *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 35: 27–30
- Tighe MP, Afzal NA, Bevan A, Beattie RM (2009) Current pharmacological management of gastro-esophageal reflux in children: an evidence-based systematic review. *Pediatr Drugs* 11:185–202

Literatur

- Veer AJ de, Bos JT, Niezen-deBoer RC, Böhmer CJ, Francke AL (2008) Symptoms of gastroesophageal reflux disease in severely mentally retarded people: a systematic review. *BMC Gastroenterology* 8: 23
- Vernon-Roberts A, Sullivan PB (2007) Fundoplication versus post-operative medication for gastro-oesophageal reflux in children with neurological impairment undergoing gastrostomy. *Cochrane Database Syst Rev* 24:CD006151

Literatur zu Abschn. 42.2

- Chong SKF (2001) Gastrointestinal problems in the handicapped child. *Curr Opin Pediatr* 13: 441–446
- Reilly S, Skuse D, Poblete X (1996) Prevalence of feeding problems and oral motor dysfunction in children with cerebral palsy: a community survey *J Pediatr* 129: 877–882
- Rogers B (2004) Feeding method and health outcomes of children with cerebral palsy. *J Pediatr* 145: S28–S32
- Sleigh G, Brocklehurst P (2004) Gastrostomy feeding in cerebral palsy: a systematic review. *Arch Dis Child* 89: 534–539
- Steffen A, Ortfeld S, Schönweiler R (2011) Drooling in neuropaediatric patients. *Klin Pädiatr* 223: 5–9
- Sullivan PB, Rosenbloom L (eds) (1996) *Feeding the disabled child*. Mac Keith Press, London

Literatur zu Abschn. 42.3

- Chong SKF (2001) Gastrointestinal problems in the handicapped child. *Curr Opin Pediatr* 13: 441–446
- Park ES, Park CI, Cho SR, Na S, Cho YS (2004) Colonic transit time and constipation in children with spastic cerebral palsy. *Arch Phys Med Rehabil* 85: 453–456
- Veugelers R, Benninga MA, Calis EA et al. (2010) Prevalence and clinical presentation of constipation in children with severe generalized cerebral palsy. *Dev Med Child Neurol* 52: e216–e221

Literatur zu Abschn. 42.4

- Messina S, Pane M, DeRose P et al. (2008) Feeding problems and malnutrition in spinal muscular atrophy type II. *Neuromuscul Disord* 18: 389–393
- Mindikoglu AL, King D, Magder LS et al. (2011) Valproic acid-associated acute liver failure in children: case report and analysis of liver transplantation outcomes in the United States. *J Pediatrics* 158: 802–807
- Pane M, Vasta I, Messina S et al. (2006) Feeding problems and weight gain in Duchenne muscular dystrophy. *Eur J Paediatr Neurol* 10: 231–236
- Slama A, Lacroix C, Plante-Bordeneuve V et al. (2005) Thymidine phosphorylase gene mutations in patients with mitochondrial neurogastrointestinal encephalomyopathy syndrome. *Mol Genet Metab* 84: 326–331
- Staiano A, Giudice ED, Romano A et al. (1992) Upper gastrointestinal tract motility in children with progressive muscular dystrophy. *J Pediatrics* 121: 720–724
- Vazeou A, Papadopoulou A, Papadimitriou A et al. (2004) Autonomic neuropathy and gastrointestinal motility in children and adolescents with type 1 diabetes mellitus. *JPGN* 38: 61–65